

# Formative Evaluation von Orphanet Schweiz Schlussbericht

Im Auftrag des

Bundesamtes für Gesundheit (BAG) und der

Schweizerischen Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen – und Direktoren (GDK)

Dr. Rolf Wipfli, Dr. Christopher H. Müller

+41 44 849 29 29

[wipfli@ergonomen.ch](mailto:wipfli@ergonomen.ch)

## Impressum

Vertragsnummer:	16.011042
Laufzeit der Evaluation:	Mai 2016 – November 2016
Datenerhebungsperiode:	Juni 2016 – September 2016
Leitung Evaluationsprojekt im BAG:	Tamara Bonassi, Fachstelle Evaluation und Forschung (E+F)
Meta-Evaluation:	<p>Der vorliegende Bericht wurde vom BAG und der GDK extern in Auftrag gegeben, um eine unabhängige und wissenschaftlich fundierte Antwort auf zentrale Fragen zu erhalten. Die Interpretation der Ergebnisse, die Schlussfolgerungen und allfällige Empfehlungen an das BAG und andere Akteure können somit von der Meinung, respektive dem Standpunkt des BAG abweichen.</p> <p>Der Entwurf des Berichts war Gegenstand einer Meta-Evaluation durch die Fachstelle E+F des BAG. Die Meta-Evaluation (wissenschaftliche und ethische Qualitätskontrolle einer Evaluation) stützt sich auf die Qualitätsstandards der Schweizerischen Evaluationsgesellschaft (SEVAL-Standards). Das Resultat der Metaevaluation wurde dem Evaluationsteam mitgeteilt und fand Berücksichtigung im vorliegenden Bericht.</p>
Bezug:	Fachstelle Evaluation und Forschung (E+F), Bundesamt für Gesundheit, 3003 Bern <a href="mailto:evaluation@bag.admin.ch">evaluation@bag.admin.ch</a> <a href="http://www.bag.admin.ch/evaluation">www.bag.admin.ch/evaluation</a>
Übersetzung:	Französische, englische und deutsche Texte übersetzt durch Rolf Wipfli
Zitiervorschlag	Wipfli, R., Müller, Ch. H. (2016). Formative Evaluation Orphanet Schweiz. Bern: Bundesamt für Gesundheit und Schweizerische Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und -direktoren.
Korrespondenzadresse:	Die Ergonomen Usability AG Rolf Wipfli Steinstrasse 35 8003 Zürich <a href="http://www.ergonomen.ch/">http://www.ergonomen.ch/</a>

## Abstract

Orphanet ist ein internationales Konsortium mit 40 Partnerländern. Orphanet betreibt ein Referenzportal zu seltenen Krankheiten und zu Medikamenten für seltene Krankheiten (Orphan Drugs) unter der Adresse «www.orpha.net». Ziel der Zusammenarbeit dieses Konsortiums ist, die Diagnose, die Versorgung und die Behandlung seltener Krankheiten zu verbessern. Zu diesem Zweck sammelt Orphanet Informationen zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs und stellt diese auf orpha.net zur Verfügung.

Die Schweiz ist mit «Orphanet Schweiz» am Konsortium Orphanet beteiligt. Orphanet Schweiz arbeitet darauf hin, dass die Therapieangebote zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs in der Schweiz möglichst vollständig erfasst und an das Referenzportal weitergeleitet werden. Orphanet Schweiz betreibt die länderspezifische Seite «www.orphanet.ch».

Eine externe Evaluation sollte aus Schweizer Sicht Orphanet, das Portal orpha.net und die länderspezifische Internetseite orphanet.ch beurteilen. Zu prüfen waren die Ausgestaltung und Organisation von Orphanet, die Klärung von Fragen in Bezug auf Finanzierung und Betrieb, die Beurteilung der Inhalte und der Nutzung von orpha.net und orphanet.ch sowie das Aufzeigen von Optimierungspotenzialen.

Die Analyse stützt sich auf Dokumente, Interviews und Kontextanalysen (Arbeitsbeobachtungen) mit ausgewählten Interessensvertretenden von Organisationen im Bereich der seltenen Krankheiten sowie Patienten oder ihren Angehörigen. Mit einer Online-Befragung mit 29 Antwortenden sowie mit der Diskussion möglicher Lösungsansätze mit ausgewählten Vertretern aus der Projektorganisation wurde die Evaluation vervollständigt.

In der Evaluation sprechen sich die befragten Personen ohne Gegenstimmen für eine weiterbestehende Zusammenarbeit der Schweiz mit dem internationalen Konsortium Orphanet aus. Bindeglied zum internationalen Konsortium soll weiterhin die aktuelle Landeskoordinatorin sein.

Bezüglich Betrieb und Aufwand kommt die Evaluation zum Schluss, dass die Validierung der Informationen für Orphanet Schweiz unnötig aufwändig ist. Komplizierte Tools und Arbeitsprozesse, die durch die internationale Organisation Orphanet vorgegeben sind, erschweren die Arbeit. Die Inhalte von orpha.net und orphanet.ch betreffend, bemängeln Interessensvertreter die fehlende Abdeckung der Therapieangebote zu seltenen Krankheiten in der Schweiz, vor allem in der Deutschschweiz und der italienischen Schweiz. Als schwierig und wenig benutzerfreundlich wird die Suche nach Informationen auf dem Portal orpha.net beurteilt. Auch werden nicht alle vom internationalen Konsortium definierten Zielgruppen mit Orphanet erreicht: Patienten und ihre Angehörigen finden nur sehr umständlich die Informationen auf dem Portal orpha.net. Die Finanzierung von Orphanet Schweiz wurde bisher durch die Kantone, die GDK und private Stiftungen sichergestellt.

Das Evaluationsteam empfiehlt: Die Schweiz soll in Zukunft beim internationalen Konsortium Orphanet teilnehmen und die Organisation Orphanet Schweiz in Genf von Bund und Kantonen anerkannt werden. Aufbauend auf bestehenden Strukturen sind Informationsgewinnungszentren und vereinfachte Informationsseiten für Patienten zu schaffen, mit dem Ziel mehr Therapieangebote in Orphanet abzubilden und die Zielgruppe der Patienten zu stärken. Die Benutzerfreundlichkeit von orpha.net muss erhöht werden, wie auch die Optimierung des Prozesses der Datenvalidierung und der Verringerung des Aufwands für die Internetseite Orphanet.ch.

# Inhaltsverzeichnis

Executive summary.....	6
1 Einleitung.....	11
1.1 Ausgangslage international.....	11
1.2 Ausgangslage in der Schweiz.....	11
1.3 Übersicht Evaluationsfragen.....	12
2 Methoden.....	14
2.1 Interviews, Kontextanalysen und Dokumentenanalyse.....	14
2.2 Online-Befragung.....	14
2.2.1 Zielgruppe der Befragung.....	14
2.2.2 Aufbau Fragebogen.....	15
2.2.3 Ablauf der Umfrage.....	16
2.2.4 Angaben zur Stichprobe und Rücklauf.....	16
2.3 Diskussion der Machbarkeit.....	17
3 Resultate.....	18
3.1 Ausgestaltung und Organisation von Orphanet.....	18
3.1.1 Organisation von Orphanet.....	18
3.1.2 Regelungen zwischen Koordinationsteam Orphanet und den Partnerländern.....	20
3.1.3 Beurteilung der Regelung.....	20
3.1.4 Organisation von Orphanet Schweiz.....	21
3.1.5 Angebote seltene Krankheiten im Internet.....	22
3.2 Abläufe und Aufwände für Orphanet Schweiz.....	24
3.2.1 Aufwände für die Eingabe und die Validierung von Daten in Orphanet.....	24
3.2.2 Finanzielle Aufwände von Orphanet Schweiz.....	25
3.2.3 Finanzielle Aufwände von Info-maladies-rares.....	26
3.2.4 Beurteilung der Aufwände und der Erträge.....	27
3.3 Effektive Nutzung von Orphanet.....	28
3.3.1 Nutzende von Orphanet in der Schweiz.....	28
3.3.2 Berücksichtigung der Zielgruppen in Orphanet.....	29
3.3.3 Exkurs: typische Nutzung durch Patienten.....	29
3.3.4 Nutzungshäufigkeit von Orphanet.....	31
3.3.5 Einfachheit der Nutzung von Orphanet.....	34
3.3.6 Design von Orphanet.....	37
3.3.7 Beurteilung der Nutzung.....	38
3.4 Qualität der Inhalte.....	38
3.4.1 Inhaltliche Vollständigkeit der Daten und Regionalität.....	38
3.4.2 Nützlichkeit.....	39

3.4.3	Informationsgehalt .....	42
3.4.4	Möglichkeit der Weiterverwendung der Daten .....	43
3.4.5	Beurteilung der Qualität .....	44
3.5	Erkenntnisse und Optimierungsbedarf für Orphanet Schweiz .....	44
3.5.1	Erkenntnisse aus der Online-Befragung und den Interviews .....	44
3.5.2	Optimierungsvorschläge aus Sicht der Befragten .....	46
3.5.3	Handlungsspielraum aus Sicht der Ergonomen .....	46
4	Empfehlungen .....	48
4.1	Teilnahme der Schweiz an Orphanet .....	48
4.2	Anerkennung Organisation Orphanet Schweiz .....	48
4.3	Bessere Berücksichtigung der Zielgruppe der Patienten und Angehörige .....	48
4.4	Erhöhung der Benutzerfreundlichkeit .....	48
4.5	Optimierung der Datenvalidierung .....	49
4.6	Aufwand für Orphanet.ch minimieren .....	49
4.7	Schaffung von regionalen Informationsgewinnungszentren und Informationsseiten für Patienten .....	49
4.7.1	Schaffung von regionalen Informationsgewinnungszentren .....	53
4.7.2	Schaffung von vereinfachten Informationsseiten für Patienten .....	54
4.8	Auswirkungen der Reorganisation von Orphanet Schweiz aus Expertensicht .....	54
4.8.1	Verbesserte Informationsgewinnung in der Schweiz .....	54
4.8.2	Breitere Abstützung von Orphanet Schweiz .....	54
4.8.3	Geregelte Strukturen und Zuständigkeiten .....	54
4.9	Einfluss der Neuorientation von Orphanet Schweiz auf Orphanet international .....	55
A)	Literaturverzeichnis .....	56
B)	Abbildungsverzeichnis .....	57
C)	Tabellenverzeichnis .....	58
D)	Interviewleitfaden .....	59
E)	Umfrage .....	63
F)	Neueinträge und Aktualisierungen in Orphanet durch Orphanet Schweiz (2015 und 2016) .....	78

# Executive summary

## Einleitung

Weltweit gibt es etwa 300 Millionen Menschen, die an einer seltenen Krankheit leiden. In der Schweiz betrifft es schätzungsweise 580'000 Menschen. Seltene Krankheiten sind Krankheiten, an denen weniger als 5 von 10'000 Personen erkrankt sind. Bis heute sind 7'000 solcher, meistens genetisch bedingter Krankheiten bekannt. «Orphan Drugs» sind Medikamente, die verwendet werden, um diese seltenen Krankheiten zu behandeln.

Das aus 40 Partnerländern bestehende Konsortium «Orphanet» hat zum Ziel, die Diagnose, die Versorgung und die Behandlung seltener Krankheiten zu verbessern. Das Referenzportal von Orphanet sammelt Informationen zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs, aber auch zu Expertenzentren, Diagnoselabors, zu Forschung und klinischen Studien, zu Patientenorganisationen und schliesslich zu Fachleuten und Einrichtungen.

Orphanet unterhält ein Internetportal zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs namens «orpha.net». Die Datensammlung wird online zur Verfügung gestellt.

Des Weiteren gibt es Länderorganisationen, wie «Orphanet Schweiz», die im nationalen Kontext die Informationen zusammentragen, validieren und länderspezifische Informationsseiten betreiben. In der Schweiz handelt es sich um «Orphanet Schweiz», das den Universitätsspitalern Genf angegliedert ist. Orphanet Schweiz betreibt die Informationsseite «orphanet.ch».

Das Bundesamt für Gesundheit (BAG) und die Schweizerische Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und -direktoren (GDK) beauftragte Die Ergonomen Usability AG eine formative Evaluation von Orphanet Schweiz durchzuführen.

## Fragestellung

Der Gegenstand der formativen Evaluation ist Orphanet, dazu gehört das internationale Portal orpha.net und die Schweizer Seite orphanet.ch. Die Evaluation fokussiert aus Sicht der Schweizer Personen/Organisationen mit Blick zurück auf Organisation, Ausgestaltung, Finanzierung, sowie Inhalte und Nutzung des Orphanet und mit Blick nach vorne auf Optimierungspotenzial von Orphanet. In der Evaluation wird auch der politische Rahmen, insbesondere das Nationale Konzept seltene Krankheiten, mitberücksichtigt.

Die Hauptfragen der formativen Evaluation waren:

- Wie ist Orphanet ausgestaltet und organisiert?
- Wie wird Orphanet in Bezug auf Finanzierung, Betrieb, Inhalt und der Nutzung beurteilt?
- Was ist das Optimierungspotenzial von Orphanet?

## Methoden

Die Ergonomen führten die Evaluation in drei jeweils aufeinander aufbauenden Arbeitsschritten aus:

### **Arbeitsschritt 1: Interviews, Kontextanalysen und Dokumentenanalyse**

Die Ergonomen interviewten neun Vertretende aus Organisationen im Bereich seltener Krankheiten und Patienten oder ihre Angehörigen. In manchen Fällen wurden zusätzlich Kontextanalysen an ihrem Arbeitsplatz durchgeführt, bei der die Teilnehmenden bei ihrer Nutzung von Orphanet beobachtet wurden; sie kommentierten dabei die Arbeitsschritte sowie die positiven und negativen Aspekte der Nutzung. Parallel zu den Interviews und Kontextanalysen analysierten die Ergonomen die relevanten Dokumente zu Orphanet und zum Kontext im Bereich der seltenen Krankheiten.

### **Arbeitsschritt 2: Online-Befragung**

Die Ergonomen erstellten einen Fragebogen mit 42 Fragen zur Erfragung der Nutzung und zum Verbesserungspotenzial von Orphanet. Die an der Umfrage teilnehmenden Personen konnten darin angeben, in welcher «Rolle» sie Orphanet nutzen, sei dies beispielsweise als Patient, als Ärztin oder als angestellte

Person bei Orphanet Schweiz. Diese «Rollen» werden im Weiteren als «Nutzerrollen» definiert. Die Befragten hatten die Möglichkeiten sich mehreren Nutzerrollen zuzuordnen. Je nach Nutzerrolle wurde die Auswahl der Fragen automatisch angepasst.

Die Ergonomen luden 48 Personen ein, an der Befragung teilzunehmen, 29 Personen füllten den Fragebogen aus. Es waren dies: 3 Patienten oder Angehörige, 6 Vertretende aus Verwaltungen, 2 Vertretende von Fachverbänden, 2 Forschungstätige, 8 Mitarbeitende des Gesundheitswesens, 5 Vertretende von Patientenorganisationen und 3 Mitarbeitende von Orphanet Schweiz.

### **Arbeitsschritt 3: Diskussion der Machbarkeit der Verbesserungsvorschläge**

Mit ausgewählten Vertretern aus der Projektorganisation dieser Evaluation besprachen die Ergonomen die Machbarkeit der Verbesserungsvorschläge für Orphanet Schweiz, welche auf Grundlage der vorangehenden Arbeitsschritte entwickelt wurden.

## **Resultate**

### **Organisation von Orphanet**

Orphanet wurde 1997 in Paris, Frankreich, durch die Oberste Gesundheitsdirektion (Direction générale de la Santé) und dem INSERM (Institut national de la santé et de la recherche médicale) gegründet. Seit Beginn strebte Orphanet eine internationale Zusammenarbeit an, um möglichst viele Daten zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs zusammenzutragen und diese Patienten, der Forschung und medizinischen Fachpersonen zur Verfügung zu stellen. Zum Zeitpunkt der Evaluation ist Orphanet ein Konsortium mit 40 Partnerländern.

Es gibt zwei ausführende Ebenen bei Orphanet: das Koordinationsteam in Paris und die Länderteams in den Partnerländern.

Das **Koordinationsteam** hat die Aufgabe, die Zusammenarbeit zwischen den Ländern zu koordinieren und die nötige technische Infrastruktur (z.B. Server) bereitzustellen. In Paris werden die in den Ländern gewonnenen und bereits vorvalidierten Einträge zu seltenen Krankheiten oder Therapieangeboten geprüft, abschliessend validiert und schliesslich freigeschaltet.

Die **Länderteams** haben ihrerseits den Auftrag, die Therapieangebote zu seltenen Krankheiten in den jeweiligen Ländern ausfindig zu machen und die medizinischen Fachpersonen zu kontaktieren. Die medizinischen Fachpersonen werden beim Ausfüllen des Formulars unterstützt, das für den Eintrag eines entsprechenden Therapieangebots (z.B. ein Kompetenzzentrum für eine seltene Krankheit) erforderlich ist. Orphanet Schweiz validiert diesen Eintrag für die Schweiz bevor dieser an das Koordinationsteam in Paris weitergeleitet wird.

Die Zusammenarbeit und die Aufgabenteilung wird in den Standard Operating Procedures von Orphanet definiert.

Die **Zielgruppe** von Orphanet umfasst folgende Nutzergruppen:

- Medizinische Fachpersonen
- Patienten/Patientinnen und deren Angehörige
- Patientenorganisationen
- Forschende
- Firmen im Bereich Biotech und Pharmazeutik
- Öffentliches Gesundheitswesen
- Forschungseinrichtungen
- Öffentliche Verwaltungen.

### **Aufwände für Orphanet**

Die Schweiz ist als Nicht-Mitglied der Europäischen Union (EU) ein mitarbeitender Partner und übernimmt die anfallenden Kosten selbst. Die Kosten für Orphanet Schweiz sind bisher von privaten Organisationen, den Kantonen und von der Schweizerischen Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen – und Direktoren (GDK) von 2011 bis 2015 getragen worden. Fortan wird eine Finanzierung im Rahmen des nationalen Konzepts Seltene Krankheiten angestrebt. Zum Zeitpunkt der Evaluation wird für das laufende Jahr mit Personalkosten von rund CHF 370'000 gerechnet. Die Genfer Universitätsspitäler beteiligten sich 2016 an diesen Lohnkosten.

Der zeitliche Aufwand für die Vorvalidierung der Informationen für die Schweiz und die Kontaktaufnahme mit den medizinischen Fachpersonen ist erheblich. Dies ist zum einen den komplexen Abläufen mit Rückfragen zwischen Paris und den medizinischen Fachpersonen an den Schweizer Spitälern zuzuschreiben, zum anderen sind die eingesetzten Tools sehr umständlich in der Handhabung. Im vergangenen Jahr 2015 konnte Orphanet Schweiz 126 Einträge neu in Orphanet einpflegen, 552 Einträge wurden aktualisiert. Im laufenden Jahr 2016 konnten bis und mit Oktober 99 Einträge neu eingepflegt und 499 Einträge aktualisiert werden.

### **Effektive Nutzung von Orphanet**

Von den insgesamt 29 Befragten hatten 23 Orphanet bereits genutzt. Von den 4 befragten Patienten kannte lediglich eine Person Orphanet.

Die auf dem Internetportal am häufigsten genutzten Themenbereiche sind gemäss Befragung «seltene Krankheiten», «Expertenzentren und Netzwerke» und «Fachleute und Einrichtungen». Nur drei der befragten Nutzenden besuchen Orphanet mehr als einmal täglich.

Orphanet bietet Inhalte für alle Nutzergruppen an: Es gibt Dokumente für medizinische Fachpersonen, kodierte Informationen für Forschende und vereinfachte Dokumente für Patienten und deren Angehörige. Das Auffinden dieser Informationen ist aber für Nutzende schwierig.

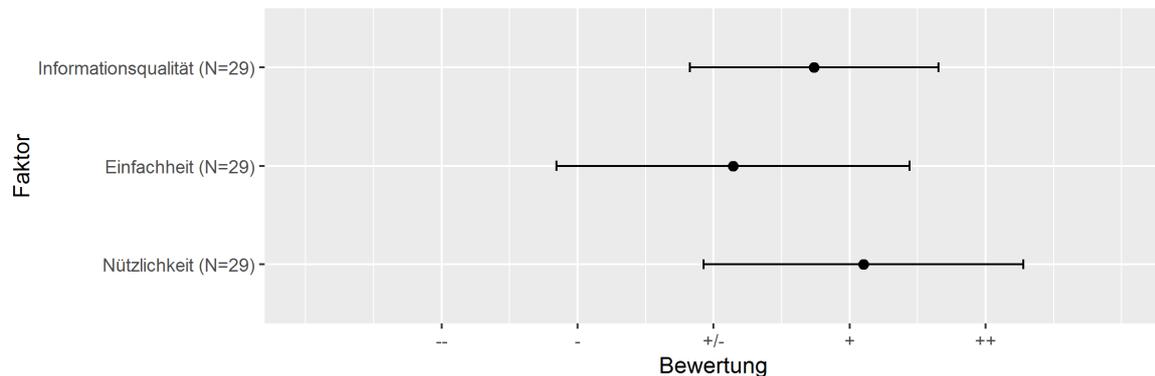
Die Suche nach Informationen setzt voraus, dass man die Kategorien in Orphanet (z.B. Expertenzentren und Netzwerke, Diagnostik, Forschung und klinische Studien etc.) kennt und sich darin zurechtfindet. Zudem braucht es viel medizinisches Vorwissen zur gesuchten Krankheit und gute allgemeine medizinische Kenntnisse («health literacy»), damit man die gesuchte Information auch findet. Es ist auf dem Portal orpha.net nicht möglich, direkt zu einer seltenen Krankheit alle Informationen in einem Land anzeigen zu lassen.

### **Qualität der Inhalte**

Die Befragten, insbesondere die medizinischen Fachpersonen und die Mitarbeitenden von Administrativen, bemängelten, dass die Therapieangebote in der Schweiz ungenügend abgedeckt sind. Es fehlen vor allem die Angebote in der Deutschschweiz. Der Grund dafür sei, dass Orphanet Schweiz allgemein Schwierigkeiten habe, die Spitäler davon zu überzeugen, Angebote in Orphanet einzutragen. Es sind einerseits sprachliche Barrieren bei der Kommunikation über die Sprachgrenzen vorhanden, aber es gibt für die medizinischen Fachpersonen auch kaum eine Motivation, den hohen Aufwand für einen Eintrag auf sich zu nehmen.

Die befragten Personen waren zufrieden mit der Qualität der Daten in Orphanet. Die Nützlichkeit und die Informationsqualität von Orphanet wurden über alle Antworten betrachtet als leicht positiv beurteilt (siehe Abbildung A). Die Einfachheit der Nutzung hingegen wird als mittelmässig bewertet. In den Kommentaren haben insbesondere die medizinischen Fachpersonen und die Patientenorganisationen angegeben, dass die Suche nach Informationen schlecht umgesetzt sei und dass die Nutzerfreundlichkeit verbessert werden solle. Das Design des Portals orpha.net (und auch der Schweizer Internetseite orphanet.ch) soll dem heutigen visuellen Anspruch an eine Internetseite angepasst werden.

Die Inhalte der Schweizer Internetseite orphanet.ch wurden von den Befragten, insbesondere von medizinischen Fachpersonen aber auch von Patientenorganisationen, als nicht nützlich beurteilt. Die darauf angebotenen Informationen zur Organisation von Orphanet Schweiz und Ankündigungen von Anlässen sind laut Aussagen der Befragten wenig wichtig. Nebst dem war vielen Befragten nicht klar, dass orphanet.ch nur eine Einstiegsseite für das internationale Portal orpha.net darstellt, und dass nur auf dem internationalen Portal die eigentlichen Daten zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs gespeichert sind.



**Abbildung A: Wahrgenommene Einfachheit, wahrgenommene Nützlichkeit und Informationsqualität mit Angabe des Mittelwertes und der Standardabweichung. Die Skala reicht von einer sehr negativen Bewertung (--) bis zu einer sehr positiven Bewertung (++). (Quelle: Online-Befragung durch Die Ergonomen)**

In der Schweiz existieren zwei weitere Initiativen zu seltenen Krankheiten, die von der öffentlichen Hand getragen werden. Es sind dies die Internetseite [info-maladies-rares.ch](http://info-maladies-rares.ch), eine Zusammenarbeit der Universitätsspitäler Genf und Waadt und das Projekt «Kompetenzzentrum für seltene Krankheiten – universitäre Medizin Zürich». Beide Angebote richten sich an Patienten und ihre Angehörigen und bieten eine Hotline an. Die Website [info-maladies-rares.ch](http://info-maladies-rares.ch) verfügt ausserdem über eine patientengerechte Suche, die Angebote aus den Kantonen Genf und Waadt laiengerecht aufbereitet anzeigt.

## Empfehlungen

**Teilnahme der Schweiz an Orphanet:** Die Ergonomen empfehlen, dass die Schweiz weiterhin als Partner («collaborating partner») an Orphanet teilnimmt. Alle Befragten sprachen sich dafür aus: Orphanet sei die einzige Organisation im europäischen Kontext, die es ermögliche, Daten zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs zu gewinnen und auszutauschen.

Durch den Entscheid an Orphanet teilzunehmen, müssen die Regeln, die in den Standard Operating Procedures definiert werden, erfüllt werden. Der Handlungsspielraum für die Schweiz ist dadurch in zwei Punkten begrenzt: Erstens sind die Arbeitsabläufe und die verwendeten Tools für die Eingabe und Validierung der Angebote zu seltenen Krankheiten vorgegeben. Zweitens wird das internationale Portal [orpha.net](http://orpha.net) vom Koordinationsteam in Paris betrieben, was bedeutet, dass Einfluss (z.B. betreffend Optimierungen) nur über das Management Board von Orphanet ausgeübt werden kann.

Für die Schweiz gibt es aber Spielraum, die Kommunikation und der Einbezug der verschiedenen Interessensgruppen besser zu gestalten. Die folgenden Empfehlungen dienen der Erfüllung dieser Ziele:

**Anerkennung der Organisation Orphanet Schweiz:** Die Universitätsspitäler Genf sollen als Sitz von Orphanet Schweiz bestätigt werden. BAG und GDK sollen mit den Universitätsspitalern Genf eine Nachfolgeregelung vereinbaren, für den Fall, dass die jetzige Landeskoordinatorin von ihrem Posten zurücktreten sollte.

**Bessere Berücksichtigung der Zielgruppe der Patienten und Angehörige:** Die Patienten und ihre Angehörigen sollen bei der Suche nach Informationen zu seltenen Krankheiten besser unterstützt werden. Internetseiten sind zu fördern, die für Patienten und ihre Angehörige einfach zu bedienen sind und patientengerechte Informationen beinhalten/anzeigen.

**Erhöhung der Benutzerfreundlichkeit:** Die Suche in Orphanet soll verbessert werden. Der Nutzende soll die Möglichkeit haben, über alle Bereiche suchen zu können und auf seine Bedürfnisse zugeschnittene Informationen anzeigen zu lassen. Diese Massnahme kann von der Landeskoordinatorin dem Management Board vorgeschlagen werden.

Die Verknüpfung von der Schweizer Seite [Orphanet.ch](http://Orphanet.ch) zum Portal [orpha.net](http://orpha.net) ist so anzupassen, dass die Nutzenden erkennen, dass sie von einer nationalen Seite auf ein internationales Portal wechseln. Diese Massnahme kann von Orphanet Schweiz umgesetzt werden.

**Optimierung der Datenvalidierung:** Die Landeskoordinatorin kann im Management Board von Orphanet beantragen, dass die Tools, die vom Koordinationsteam Orphanet entwickelt und vorgegeben werden,

überarbeitet oder durch Effizientere ersetzt werden. Die bestehenden Tools erlauben es nicht, einen neuen Eintrag effizient zu bearbeiten und zu validieren.

**Aufwand für orphanet.ch minimieren:** Der Nutzen von orphanet.ch wird von den Befragten als klein eingestuft. Deshalb soll der Aufwand für den Unterhalt der Seite auf ein Minimum reduziert werden. Die Internetseite soll von den Internetbetreibern nur soweit mit Inhalten versehen werden, dass sie den in den Standard Operating Procedures von Orphanet definierten Auftrag immer noch erfüllt.

**Schaffung von Informationsgewinnungszentren und vereinfachten Informationsseiten für Patienten:**

Um die Abdeckung der Angebote in Orphanet zu seltenen Krankheiten in der Schweiz zu fördern schlagen die Ergonomen vor, eines oder mehrere Informationsgewinnungszentren zu schaffen. Diese müssten von politischer Seite her initiiert werden (Bund und Kantone) und auf den bestehenden Strukturen in der Schweiz aufgebaut werden. Diese Informationsgewinnungszentren haben die Aufgabe, den Kontakt zu allen Stakeholdern zu seltenen Krankheiten zu suchen: Insbesondere sollen die Patientenorganisationen, die ein Interesse mitbringen, dass die Informationen auf Orphanet komplett und aktuell sind, stärker miteinbezogen werden. Die Informationsgewinnungszentren würden Meldungen zu neuen Therapieangeboten entgegennehmen und diese zusammen mit den gemeldeten medizinischen Fachpersonen auf ihre Korrektheit überprüfen. Die Informationsgewinnungszentren übernehmen die Aufgabe, die Fachpersonen bei der Eingabe neuer Angebote in Orphanet zu unterstützen. Diese Informationsgewinnungszentren sollen neu als regionale Institutionen auftreten. Dadurch werden das Vertrauen und die Bereitschaft der medizinischen Fachpersonen erhöht, für den Eintrag eines Angebotes vertrauliche Angaben zu machen.

Zudem schlagen die Ergonomen vor, vereinfachte Informationsseiten für Patienten zu schaffen. Diese bieten eine Hotline an, wo Patienten und ihre Angehörigen Rat holen können.

# 1 Einleitung

## 1.1 Ausgangslage international

Weltweit gibt es 300 Millionen Personen, die an einer seltenen Krankheit leiden (1). In der Schweiz betrifft es schätzungsweise 580'000 Personen (2) <sup>1</sup>. Seltene Krankheiten sind solche, an denen weniger als 5 von 10'000 Personen erkrankt sind. Bis heute sind 7'000 Krankheiten bekannt. Diese sind meistens genetisch bedingt. «Orphan Drugs» ist die Bezeichnung für die Medikamente, mit denen seltene Krankheiten behandelt werden.

Bei seltenen Krankheiten gibt es zwei Hauptprobleme: Die Diagnose ist auf Grund der Seltenheit für Ärztinnen und Ärzte schwierig und es braucht dementsprechend lange Zeit bis die Krankheit korrekt diagnostiziert wird. Dies führt zu einem langen Leidensweg für Patientinnen und Patienten. Die Medikamente dagegen, die Orphan Drugs, haben nur einen kleinen Absatz und müssen aus gesundheitspolitischer Sicht gefördert werden, damit die Industrie ein wirtschaftliches Interesse hat, diese zu entwickeln und zu vertreiben.

Es gibt ein internationales Netzwerk zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs: das «Orphanet». Orphanet ist ein internationales Konsortium, an dem sich 40 Partnerländern beteiligen und welche die Organisation «Orphanet» bilden. Diese Organisation unterhält ein Internetportal zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs namens «orpha.net». Dieses Portal stellt die gesammelten und validierten Informationen zu seltenen Krankheiten online zur Verfügung.

Des Weiteren gibt es Länderorganisationen wie Orphanet Schweiz, die im nationalen Kontext, die Informationen zusammentragen, validieren und länderspezifische Informationsseiten betreiben. In der Schweiz handelt es sich um die Informationsseite «orphanet.ch».<sup>2</sup>

Orphanet möchte mit dem Referenzportal dazu beitragen, dass mit der Sammlung von Informationen zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs die Diagnose, die Versorgung und die Behandlung dieser Krankheiten verbessert wird. Zu diesem Zweck sammelt Orphanet in einem internationalen Umfeld Informationen zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs, aber auch zu Expertenzentren, Diagnoselabors, zu Forschung und klinischen Studien, zu Patientenorganisationen und schliesslich zu Fachleuten und Einrichtungen. Orphanet ist überzeugt, dass nur der Zusammenschluss aller Informationen aus vielen Ländern es ermöglicht, die Diagnose, die Versorgung und die Therapie von seltenen Krankheiten zu verbessern.

## 1.2 Ausgangslage in der Schweiz

2010 reichte Nationalrätin Ruth Humbel ein Postulat für eine «Nationale Strategie zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Krankheiten» ein. Der Bundesrat unterstützte das Postulat und es wurde vom Nationalrat im gleichen Jahr angenommen. Das Bundesamt für Gesundheit (BAG) hat 2014 unter Einbezug verschiedener Interessensvertretungen ein «Nationales Konzept für Seltene Krankheiten» erarbeitet, welches vom Bundesrat verabschiedet und auf der Internetseite des

---

<sup>1</sup> (1) und (2) sind die Literatur-Quellenangaben. Das Literaturverzeichnis ist im Anhang A) vorzufinden.

<sup>2</sup> Wenn im Text von Orphanet gesprochen wird, ist immer die internationale Organisation/das internationale Netzwerk gemeint, wird von Orphanet Schweiz gesprochen, so handelt es sich um die Organisation in der Schweiz. Zu Orphanet gehört das Internetportal «orpha.net», zu Orphanet Schweiz die Internetseite «orphanet.ch».

BAG veröffentlicht wurde<sup>3</sup>. 2015 hat das BAG dazu einen Umsetzungsplan mit Massnahmen erarbeitet. Die Massnahme 3 betrifft Orphanet Schweiz und die Sicherstellung der Finanzierung.

Die Schweizerische Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen- und Direktoren (GDK) finanzierte Orphanet Schweiz zwischen 2011 und 2015. Im Jahr 2016 wurde diese Finanzierung eingestellt. Die Finanzierung soll in Zukunft über das nationale Konzept weitergeführt werden. Dieses konnte bisher aber ohne eidgenössische Gesetzesgrundlage noch nicht realisiert werden.

Das BAG und die GDK beauftragte Die Ergonomen Usability AG, im Weiteren «Die Ergonomen» genannt, Orphanet Schweiz aus Schweizer Sicht zu evaluieren. Das internationale Portal orpha.net soll Teil der Evaluation sein, da es das eigentliche Informationsportal darstellt, auch für Personen in der Schweiz. Die Evaluation soll alle Landesteile der Schweiz berücksichtigen und eine Entscheidungsgrundlage schaffen, wie Orphanet in die zukünftige Entwicklung der Massnahmen in Zusammenhang mit seltenen Krankheiten miteinbezogen werden soll.

Im Bereich seltene Krankheiten und Orphan Drugs sind in der Schweiz mehrere Akteure und Interessensvertreter involviert: Nebst dem BAG und der GDK sind dies die Spitäler, welche den Auftrag haben, Behandlungen für Menschen mit seltenen Krankheiten anzubieten. Im Falle von Universitätsspitalern handelt es sich vermehrt auch um Forschung in diesem Bereich. Ärztinnen sind Nutzer von Informationen in Orphanet und – sofern sie Expertinnen im Bereich einer seltenen Krankheit sind – tragen auch Informationen zu Orphanet bei. Die Patientenorganisationen unterstützen die Patienten bei medizinischen und sozialen Fragen in Bezug auf ihre Krankheit. Am wichtigsten aber sind schliesslich die Patienten, für die Informationen, Therapie- und Beratungsmöglichkeiten in Orphanet angeboten werden sollen.

### 1.3 Übersicht Evaluationsfragen

Die Evaluationsfragen wurden von den Auftraggebern (BAG und GDK) und der Begleitgruppe dieser Evaluation im Pflichtenheft vorgegeben. In folgenden Kapitel werden die Evaluationsfragen genauer umrissen. Die Informationen basieren zusätzlich auf den Informationen aus dem Dokument der Startsitung vom 30.5.2016 mit der Leitung des Evaluationsprojekts und der Co-Leitung der Begleitgruppe als Vertretende der Auftraggeber.

Gegenstand der formativen Evaluation ist Orphanet. Dazu gehört das internationale Portal orpha.net und die Schweizer Seite orphanet.ch. Orphanet wird mit Einbezug der Sicht von Personen und Organisationen in der Schweiz evaluiert. Die Evaluation fokussiert mit Blick zurück auf Organisation, Ausgestaltung, Finanzierung, Funktionieren sowie Inhalte und Nutzung des Orphanet und mit Blick nach vorne auf Optimierungspotenzial des Orphanet. In der der Evaluation wird auch das politische Umfeld mitberücksichtigt.

Im Folgenden werden die Hauptfragen dieser Evaluation aufgegriffen.

#### **Wie ist Orphanet ausgestaltet und organisiert?**

Orphanet ist eine organisatorische Einheit, bestehend aus Mitarbeitern und Organisationsstrukturen. Mit den Standard Operating Procedures (SOP) existiert ein Dokument (3), welches die Organisation beschreibt. Diese Organisationsstruktur wird in der Evaluation näher untersucht.

Nationale Webseiten wie orphanet.ch für die Schweiz haben den Zweck, Informationen zur Organisation des nationalen Teams und Veranstaltungen und Richtlinien zu seltenen Krankheiten zu kommunizieren (3). Das internationale Portal orpha.net bietet den eigentlichen Zugriff auf die Daten zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs. Sowohl das ganze Portal orpha.net wie auch die Seite orphanet.ch sind Teil der Evaluation, sofern die Informationen in einer der Landessprachen oder auf Englisch vorhanden sind.

---

<sup>3</sup> Weitere Informationen zum Nationalen Konzept sind auf der BAG-Seite zu finden: <http://www.bag.admin.ch/themen/medizin/13248/>.

Des Weiteren besteht Orphanet aus Informatik-Tools, die den Austausch zwischen den beteiligten Landeskoordinatoren (country coordinators), den Projektleitenden und Informationswissenschaftlern auf Schweizer Seite und dem internationalen Koordinationsteam, das in Paris stationiert ist, ermöglicht. Auch auf diese Informatik-Tools wird in der Evaluation eingegangen.

### **Wie wird Orphanet in Bezug auf Finanzierung, Betrieb, Inhalt und der Nutzung beurteilt?**

Die Beurteilung der Finanzierung, des Betriebs, der Inhalte und der Nutzung von Orphanet werden in der Evaluation mit festgelegten und nachvollziehbaren Kriterien durchgeführt.

Bei der Frage der Nutzung von Orphanet wird zudem abgeklärt, ob alternative Portale zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs existieren, die für die Schweiz relevant sind und ob es Potenzial gibt, diese zusammenzuführen.

#### **Fragen bezüglich Aufwand und Betrieb**

Dieser Teil untersucht den organisatorischen, personellen und zeitlichen Aufwand in Orphanet. Die Antworten hierzu sollen eine Entscheidungsgrundlage liefern, welche finanziellen Ressourcen der Betrieb von Orphanet verlangt. Zeitliche Aufwände und Kosten werden in Interviews ermittelt und, wo möglich, in Arbeitsprozenten, Schweizer Franken und in Zeit angegeben.

Die Aufwände derer, die Informationen beisteuern (z.B. von Fachärzten in Spitälern), sind hingegen nicht Gegenstand der Evaluation.

Die Beurteilungskriterien bezüglich Aufwand und Betrieb sind die Kosten für Orphanet, die Effizienz bei der Nutzung durch die Zielgruppe und die zeitlichen Aufwände beim Eingeben und Aktualisieren von Daten in Orphanet.

#### **Fragen bezüglich Inhalt**

In diesem Bereich werden die Inhalte von orphanet.ch und orpha.net beurteilt. Es soll abgeklärt werden, in wieweit die Qualität der Inhalte den Anforderungen der Zielgruppe entspricht. Ebenfalls soll ermittelt werden, welche Inhalte noch fehlen, um die Bedürfnisse der Zielgruppe abzudecken. Weitere Fragen sind, ob die Informationen auch in der gewünschten Sprache in der Schweiz zur Verfügung stehen und die gewünschten geografischen Regionen abgedeckt werden.

Die Antworten von den Nutzern/der Zielgruppe werden quantitativ und qualitativ ausgewertet.

Die Beurteilungskriterien bezüglich Inhalt sind die Vollständigkeit (allgemein und für die eigene Region) sowie die Qualität der Daten.

#### **Fragen bezüglich Nutzung**

In diesem Bereich wird untersucht, wer die tatsächlichen Nutzenden von Orphanet sind und wie häufig sie Orphanet nutzen (Anzahl und Nutzerrolle - z.B. medizinische Fachperson, Patientin usw.). Auch soll in Erfahrung gebracht werden, ob die Nutzenden durch das Angebot angesprochen werden und ob ihre Erwartungen, die sie als unterschiedliche Nutzende an Orphanet haben, erfüllt werden und wie wahrscheinlich es ist, dass sie das Portal weiterempfehlen würden.

Hierbei ist zu beachten, dass die tatsächlichen Nutzenden von den zu erwarteten Nutzergruppen, beschrieben in den Standard Operating Procedures von Orphanet (3), abweichen können.

Weiter werden in diesem Bereich die Designs der Webseiten orpha.net und orphanet.ch beurteilt.

Die Beurteilungskriterien bezüglich Nutzung sind die Benutzungsfreundlichkeit, die Nützlichkeit und die Qualität des Designs.

### **Was ist das Optimierungspotenzial von Orphanet?**

Basierend auf den oben erhaltenen Antworten zeigen die Ergonomen Optimierungspotenzial von Orphanet auf. Dabei werden auch alternative Angebote zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs berücksichtigt, die bei einer Weiterentwicklung von Orphanet eine Rolle spielen könnten.

In den folgenden zwei Kapiteln werden die Methoden (Kapitel 2) und die Resultate (Kapitel 3) vorgestellt. Im Kapitel 4 folgt die Diskussion der Optimierungsvorschläge für Orphanet aus Sicht der Ergonomen.

## 2 Methoden

Um die Evaluationsfragen zu beantworten, wurde ein multimethodischer Ansatz angewendet. Die Ergonomen wählten ein Vorgehen in drei Schritten:

1. Interviews, Kontextanalysen und Dokumentenanalyse
2. Befragung per Online-Befragung
3. Diskussion der Machbarkeit mit Vertretenden der Projektorganisation dieser Evaluation (siehe Pflichtenheft der Evaluation BAG/GDK).

### 2.1 Interviews, Kontextanalysen und Dokumentenanalyse

In einem ersten Schritt führten die Ergonomen Interviews mit den wichtigsten Stakeholdern und Nutzenden von Orphanet. Die Interviews wurden mit den jeweiligen Personen vor Ort oder via Telefon realisiert.

Je nach Bedarf kamen zu den Interviews Kontextanalysen dazu. Bei Kontextanalysen werden die Personen bei der Arbeit beobachtet und Fragen gestellt, um den Arbeitsprozess nachvollziehen zu können. Die Ergonomen verfassten für die Kontextanalysen wie auch für die Interviews einen standardisierten Leitfaden (siehe Anhang D), der auf den Evaluationsfragen basiert. Während dem Interview oder der Kontextanalyse wurde darauf geachtet, genügend Raum für Themen zu haben, welche nicht im Leitfaden vorgesehen waren.

Interviews und Kontextanalysen wurden in folgender Reihenfolge mit Vertretungen aus diesen Organisationen geführt:

1. mit einem Patienten mit seltener Krankheit (telefonischer Kontakt);
2. mit einer Vertretung einer Patientenorganisation im Tessin (telefonischer Kontakt);
3. mit Orphanet Schweiz in Genf mit vier anwesenden Personen (Interviews und Kontextanalyse);
4. mit einer Person am Kinderspital Zürich (Interviews und Kontextanalyse);
5. mit zwei Vertretern des Bundesamtes für Gesundheit (ein telefonischer Kontakt, ein Interview vor Ort);
6. mit zwei Vertretern von ProRaris (Interview vor Ort);
7. mit einer Mitarbeiterin eines Medtech Unternehmens (Interview vor Ort);
8. mit einer Ärztin und Forscherin am Universitätsspital Zürich (telefonischer Kontakt);
9. mit einem Angehörigen eines Lebenspartners mit einer seltenen Krankheit (persönlicher Kontakt).

Falls die befragte Person Dokumente erwähnte, welche für die Evaluation interessant waren, wurden diese in die Evaluation miteinbezogen.

### 2.2 Online-Befragung

Die Ergonomen haben einen Fragebogen erstellt, der an eine ausgewählte Stichprobe aus Nutzern und Stakeholdern von Orphanet gesendet wurde.

#### 2.2.1 Zielgruppe der Befragung

Der Auftrag beinhaltete, dass die Befragung die verschiedenen Interessengruppen von Orphanet miteinbezieht. Es sind dies:

- Nutzende von Orphanet: Experten, Ärzte und Spezialisten, Vertretungen aus Spitäler, Patienten und Angehörige aus allen Sprachregionen
- Personen, die Texte für Orphanet schreiben;
- Vertretende von Organisationen, die im Bereich seltene Krankheiten tätig sind.

Für die Befragung wurden insgesamt 48 Personen per E-Mail kontaktiert.

## 2.2.2 Aufbau Fragebogen

Basierend auf den Evaluationsfragen entwickelten die Ergonomen in Zusammenarbeit mit der Leitung des Evaluationsprojekts im BAG einen Fragebogen, der 46 Fragen (siehe Anhang E) beinhaltet. Die Fragen wurden auf Deutsch und Französisch verfasst.

Zusätzlich zu den Evaluationsfragen aus dem Pflichtenheft wurden vertiefende Fragen zur Nutzung von Orphanet gestellt. Als theoretische Grundlage verwendeten die Ergonomen das Technology Acceptance Model (TAM) (4), das die Nutzung (oder die Nichtnutzung) einer Technologie beschreibt und erklärt. Das TAM schlägt verschiedene Entscheidungsphasen vor, die ein potenzieller Nutzer eines Systems vorgängig durchlaufen muss, bevor er das System tatsächlich nutzt. Der Fragebogen beginnt mit Fragen zum «actual system use», das heisst, ob und wie häufig das System verwendet wird. Danach wird gefragt, aus welchen Gründen das System jeweils nicht genutzt wird oder wie die tatsächliche Nutzung erlebt wird. Zentral in diesem Modell sind die Faktoren wahrgenommene Nützlichkeit (perceived usefulness) und die wahrgenommene Einfachheit der Nutzung (perceived ease of use). Die Kontextfaktoren (external variables) haben Einfluss auf diese beiden Faktoren. Diese Kontextfaktoren können z.B. alternative Systeme oder das Vertrauen in das System sein. Der Fragebogen enthält Fragen zu allen Faktoren des Modells (siehe Abbildung 1).

Durch das Befolgen dieses Modells wird sichtbar, bei welcher Nutzergruppe die Nutzungsabsicht bei welchem Schritt abbricht oder gestört ist und aus welchen Gründen.

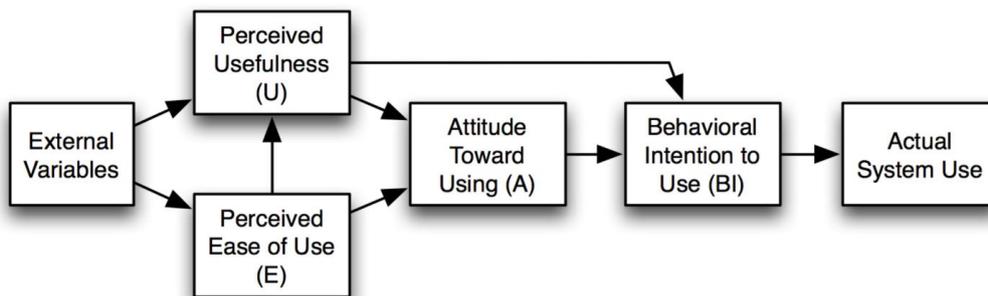


Abbildung 1: Technology Acceptance Model nach Davis (4)

Der Fragebogen wurde über das Produkt Fluidsurveys von SurveyMonkey Europe UC online gestellt. Die Fragen konnten so verknüpft werden, dass je nach gegebener Antwort gewisse Fragen ausgelassen oder eingeblendet wurden. Falls jemand Orphanet noch nie verwendet hat, wurde die Person zum Beispiel aufgefordert, auf der Seite orpha.net nach einer seltenen Krankheit zu suchen. Damit hatten alle an der Umfrage teilnehmenden Personen mindestens einmal Kontakt mit dem Portal orpha.net.

Je nach Zielgruppenvertretern ist der Bezug zu Orphanet verschieden und damit unterscheiden sich auch die Kenntnisse. Der Fragebogen war modulartig aufgebaut. Je nach Nutzerrolle des Umfrageteilnehmers wurden nur Fragen gestellt, die relevant waren für die jeweilige Nutzerrolle. Ein Umfrageteilnehmer konnte dabei mehrere Rollen einnehmen. Folgende Nutzerrollen wurden definiert. Sie konnten vom Umfrageteilnehmer zu Beginn der Umfrage ausgewählt werden:

- Patient(in) mit seltener Krankheit;
- Angehörige eines/einer Patienten(in) mit einer seltenen Krankheit;
- Mitarbeiter einer Verwaltung, des Bundes oder eines Kantons;
- Mitarbeiterin Gesundheitswesen (Arzt/Ärztin, Pflegepersonal);
- Forscher im medizinischen, biotechnischen, pharmazeutischen Bereich;
- Mitarbeiterin, die Inhalte für Orphanet schreibt oder validiert;
- Mitarbeiter einer Patientenorganisation für seltene Krankheiten;
- Mitarbeiterin eines medizinischen/pharmazeutischen Fachverbandes;
- andere.

Die Ergonomen haben die Umfrageteilnehmer per Email angeschrieben. (siehe Anhang E), Darin wurde der Hintergrund der Umfrage erklärt und ein personalisierter Link zur Online-Umfrage zugestellt. Ausserdem lag dem E-Mail ein Begleitschreiben von Seiten BAG und GDK bei.

### 2.2.3 Ablauf der Umfrage

Die ersten 29 Befragungsteilnehmer erhielten das E-Mail am 28.6.2016. Weitere 19 Personen (davon 10 Patienten) wurden kontinuierlich - auf Vorschlag von in Orphanet involvierten Personen - hinzugefügt. Insgesamt wurden 48 Personen angeschrieben.

### 2.2.4 Angaben zur Stichprobe und Rücklauf

29 Personen haben an der Umfrage teilgenommen. Daraus ergibt sich eine Rücklaufquote von 60%. Der letzte Befragungsteilnehmer hat am 8.9.2016 an der Umfrage teilgenommen.

In Tabelle 1 ist die Nutzerrollenverteilung der Befragten ersichtlich. Es ist dabei zu beachten, dass die Umfrageteilnehmer mehrere Nutzerrollen einnehmen konnten.

**Tabelle 1: Stichprobe mit jeweiliger Nutzerrollenverteilung in Bezug zu Orphanet (Mehrfachauswahl möglich)**

Patienten/ Angehörige	Vertretungen aus Verwaltungen	Vertretende aus Fachverbände	Forschungs- tätige	Mitarbeitende Gesundheits- wesen <sup>4</sup>	Vertretende aus Patienten- organisationen	Mitarbeitende Orphanet Schweiz
N = 9	N = 5	N = 2	N = 7	N = 9	N = 5	N = 4

Quelle: Online-Befragung, Die Ergonomen

16 Befragte gaben an, dass sie muttersprachlich deutsch sind, 12 waren französischer, 3 italienischer, 1 Person war englischer Muttersprache. Davon war eine Person zweisprachig deutsch-französisch und eine Person zweisprachig französisch-italienisch. Keine Person war romanischer Muttersprache.

Die Nutzerrollen «Patienten» und «Angehörige» wurden zusammengefasst, da sie eine ähnliche Sichtweise in Bezug auf seltene Krankheiten haben. Als Angehöriger gilt typischerweise ein Elternteil, der für sein Kind mit einer seltenen Krankheit sorgt. Die Rollenverteilung wurde weiter vereinfacht: Bei Mehrfachrollen wurde eine vorrangige Rolle bestimmt. Als vorrangige Nutzerrolle, galt jene Rolle, mit welcher das grösste Wissen in Bezug auf Orphanet in Verbindung gebracht wird. Ist eine befragte Person beispielsweise in einer Patientenorganisation tätig und gleichzeitig Angehörige, so wurde sie der Patientenorganisation zugeordnet, weil dort das grösste Wissen in Bezug auf Orphanet vermutet wurde.

In der Tabelle 2 wird die Zunahme des Wissensvorsprungs von links nach rechts dargestellt. Ein Mitarbeiter bei Orphanet hat den höchsten Wissensvorsprung gegenüber allen anderen. Die Gruppe «Mitarbeitende Orphanet» enthält nur Fachpersonen, die dafür angestellt sind, Einträge zu bearbeiten und enthält keine medizinischen Fachpersonen, die Einträge erstellen.

<sup>4</sup> Die «Mitarbeitenden Gesundheitswesen» waren ausschliesslich an Universitätsspitalern angestellt.

**Tabelle 2: Bereinigte Tabelle der Nutzerrollenverteilung in Bezug zu Orphanet**

Patienten/ Angehörige	Vertretungen aus Verwaltungen	Vertretende aus Fachverbände	Forschungs- tätige	Mitarbeitende Gesundheits- wesen	Vertretende aus Patienten- organisationen	Mitarbeitende Orphanet Schweiz
N = 3	N = 6	N = 2	N = 2	N = 8	N = 5	N = 3
Patienten und Angehörige aus dem Tessin und der Deutsch- schweiz	BAG, GDK, Kantonsärzte,	Universitäre Medizin Schweiz, Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften	Basler Pharma Unternehmen, Private Forschungs- unternehmung	Insel Spital, HUG, CHUV, UZH	Pro Raris, Malattie rare, Black Swan Foundation	Mitarbeitende von Orphanet Schweiz, Projekt Kompetenz- zentrum für seltene Krankheiten - universitäre Medizin Zürich

Quelle: Online-Befragung, Die Ergonomen

### 2.3 Diskussion der Machbarkeit

Basierend auf den Ergebnissen aus den bisherigen Untersuchungen- von der Dokumentenanalyse bis hin zur Auswertung der Online-Befragung- haben die Ergonomen Optimierungsvorschläge für eine künftige Ausgestaltung von Orphanet (aus Schweizer Sicht) erarbeitet. Diese Vorschläge wurden mit Vertretenden der Auftraggeberseite (BAG und GDK) sowie des Projekts «Kompetenzzentrum für seltene Krankheiten – universitäre Medizin Zürich» diskutiert. Die Universitäre Medizin Zürich wurde bei diesem Arbeitsschritt einbezogen, weil sie durch die Optimierungsvorschläge unmittelbar betroffen wäre.

Das Ergebnis aus dieser Diskussion fliesst in diese Evaluation ein.

## 3 Resultate

In diesem Kapitel werden die Resultate vorgestellt und – wo sinnvoll – gleich diskutiert. Dies soll dem Leser, der Leserin die schnelle Auffindbarkeit der Resultate und deren Einschätzung ermöglichen. Sollte es sich um eine Einschätzung der Ergonomen und nicht einer der Befragungsteilnehmenden handeln, wird dies ausdrücklich erwähnt.

Schliesslich folgen im Kapitel 4 Vorschläge zur Verbesserung von Orphanet. Diese Vorschläge wurden von den Ergonomen auf Grund der Resultate erarbeitet.

### 3.1 Ausgestaltung und Organisation von Orphanet

#### 3.1.1 Organisation von Orphanet

Orphanet besteht aus einem Konsortium von 40 Partnerländern. Die Organisation wurde 1997 durch die Oberste Gesundheitsdirektion (Direction générale de la Santé) und dem INSERM (Institut national de la santé et de la recherche médicale) in Frankreich gegründet. Sie wird auch heute noch von Paris aus koordiniert. Die Organisationsstruktur ist durch die Standard Operating Procedures (SOP) geregelt (3). Die SOP beschreiben die Management-Ebene und ihre drei Gremien:

1. Das Management Board, in welchem die Landeskoordinatorinnen und der Projektleiter von INSERM einsitzen;
2. Das International Advisory Board, in welchem Experten einsitzen, welche vom Management Board gewählt wurden;
3. Die Generalversammlung von RD-Action<sup>5</sup>, da ein Teil der Finanzierung von Orphanet durch die Europäischen Kommission im Rahmen der Gelder für RD-Action läuft.

Bezüglich ausführenden Organen definieren die SOP die Verantwortungen des Koordinationsteams und der Länderteams.

Die Verantwortlichkeiten des Koordinationsteams Orphanet in Paris sind:

- Die Koordination der Datenerfassung von «Experten Ressourcen» (Fachkräfte und spezialisierte Institutionen) in den teilnehmenden Ländern;
- Training und Betreuung der nationalen Teams;
- Koordination der Übersetzungen;
- Qualitätskontrolle der Datenbank;
- Technischer Support und IT-Support;
- Hosting und Pflege der Datenbank;
- Sicherheit der webbasierten Dienstleistungen und Daten;
- Finanzierungssicherstellung für Kernaktivitäten;
- Management des Orphanet-Konsortiums;
- Bereitstellung von Bearbeitungstools.

Auf der Webseite von orpha.net wird das Ziel von Orphanet wie folgt beschrieben: «Orphanet ist ein Referenz-Portal für Informationen über seltene Krankheiten und Orphan Drugs. Die Informationen sind für die allgemeine Öffentlichkeit zugänglich. Es ist das Ziel von Orphanet, Diagnose, Versorgung und Behandlung von Patienten mit seltenen Krankheiten zu verbessern.» (5)

---

<sup>5</sup> RD-Action Plan ist ein Aktionsplan der Europäischen Union, um Orphanet, die Kodierung von seltenen Krankheiten, und die Umsetzung der Pläne der Europäischen Union zum Thema Seltene Krankheiten zu unterstützen. Siehe <http://www.rd-action.eu/> für mehr Informationen.

Die Zielgruppen sind gemäss Definition in den SOP: medizinische Fachpersonen, Patienten/Patientinnen und deren Angehörige, Patientenorganisationen, Forschende, Firmen im Bereich Biotech und Pharmazeutik, das öffentliche Gesundheitswesen, Forschungseinrichtungen und öffentliche Verwaltungen (3).

Die nationalen Teams in den Partnerländern von Orphanet, zu denen die Schweiz gehört, erhalten die Verantwortlichkeiten ebenfalls aus den SOP. Es wird dabei unterschieden zwischen zwingenden und freiwilligen Dienstleistungen, die das nationale Team anbieten muss respektive kann.

Zu den zwingenden Dienstleistungen gehören:

- Das Erfassen der Daten von
  - Expertenzentren und Expertisen-Zentren,
  - Diagnostiklabors,
  - Patientenorganisationen,
  - Klinische Studien und Forschungsprojekte,
  - Patientenregister und Mutationsregister, Biobanken;
- regelmässige Aktualisierung der Daten;
- Organisation eines nationalen Validierungsprozesses;
- Erstellung und Pflege der nationalen Orphanet Webseite;
- Mitarbeit am Newsletter «Orphanews Europa» mit landesspezifischen Information zu seltenen Krankheiten und/oder Orphan drugs;
- Mitarbeit bei OrphaNetWork, dem internen Newsletter des Orphanet Konsortiums;
- Kenntnisnahme des «Quality Assurance Review» und Umsetzung der beschriebenen Aktionen;
- Organisationssicherstellung in den nationalen Teams;
- Kommunikation auf nationaler Ebene;
- Ermitteln von Finanzierungsquellen für landesspezifische Orphanet-Aktivitäten;
- Unterstützung einer nationalen Regelung für Seltene Krankheiten;
- Teilnahme beim Orphanet Management Board.

Die nationalen Teams haben gemäss den SOP die Möglichkeit zusätzlich freiwillige Dienstleistungen zu erbringen. Diese sind in den SOP aufgeführt und werden hier nicht weiter erläutert. Gemäss aktuellem Wissenstand der Ergonomen tätigt Orphanet Schweiz keine grösseren Investitionen in freiwillige Dienstleistungen nach Definition der SOP.

Der Aufbau der Nationalen Teams, wie beispielsweise Orphanet Schweiz, besteht aus drei Rollen: einer Landeskoordinatorin (country coordinator), einem Projektleiter (project manager) und einer Informationswissenschaftlerin. Die Rollen werden wie folgt definiert:

**Die Landeskoordinatorin** (country coordinator) leitet das nationale Team. Die Regelungen von Orphanet verlangen mindestens einen Koordinator pro nationalem Team. Diese Person ist für die nationalen Aktivitäten verantwortlich und sucht finanzielle Ressourcen, um diese Aktivitäten wahrnehmen zu können. Sie ist die nationale Kontaktperson bei Fragen zu seltenen Krankheiten für das Gesundheitswesen im Land. Die Landeskoordinatorin ist ausserdem Mitglied des Orphanet Management Boards.

**Der Projektleiter** (project manager) stellt sicher, dass die geforderten Dienstleistungen erbracht werden und koordiniert die Rolle der Informationswissenschaftlerin (information scientists). Er folgt dabei der Strategie, die von der Landeskoordinatorin definiert wurde.

**Die Informationswissenschaftlerin** (information scientist) ist zuständig für die Gewinnung der Orphanet-relevanten Daten im Land. Die Person erledigt dies nach den Arbeitsabläufen, die von der Landeskoordinatorin definiert wurden. Sie ist der Landeskoordinatorin hierarchisch und dem Qualitätsmanager (quality manager) in Paris fachlich unterstellt.

Zusätzlich zu den in Orphanet vorgesehenen Rollen hat sich in der Schweiz eine weitere Rolle etabliert. Diese Rolle wurde de facto geschaffen, um einem Bedürfnis nachzukommen und wurde nicht als Profil im Zusammenhang mit Orphanet oder durch die SOP definiert. Es ist die Rolle der Informationsvermittlerin.

**Die Informationsvermittlerin** (häufig eine wissenschaftliche Mitarbeiterin oder ein wissenschaftlicher Mitarbeiter) ist typischerweise an einem Universitätsspital angestellt. Die Person agiert als Schnittstelle zwischen den medizinischen Fachpersonen am Spital und Orphanet Schweiz. Vorbereitend klärt die Informationsvermittlerin ab, für welche seltene Krankheit noch Expertenzentren oder Fachpersonen er-

fasst werden sollen. Sie identifiziert die entsprechenden medizinischen Fachpersonen am Spital und fragt diese zur Mitarbeit an. Die Informationsvermittlerin unterstützt die medizinischen Fachpersonen beratend, damit diese einen neuen Eintrag für Orphanet erfolgreich erstellen können. Diese Einträge werden dann an den **Projektleiter** von Orphanet Schweiz oder an die **Landeskoordinatorin** zur Validierung geschickt.

Die Rolle der Informationsvermittlerin wurde an den Universitätsspitalern des Kantons Waadt und im Zusammenhang des Projekts «Kompetenzzentrum für seltene Krankheiten – universitäre Medizin Zürich» etabliert. Implizit existiert diese Rolle auch an den Universitätsspitalern Genf, da insbesondere **die Landeskoordinatorin** vor Ort die medizinischen Fachpersonen beraten kann. Im Fall von Zürich ist die angestellte Informationsvermittlerin unabhängig von Orphanet Schweiz finanziert und hat keinen Zugang zu den Bearbeitungstools von Orphanet.

### 3.1.2 Regelungen zwischen Koordinationsteam Orphanet und den Partnerländern

Die Arbeitsteilung zwischen dem Koordinationsteam Orphanet und den Partnerländern in Bezug auf Informationsbeschaffung, Validierung und Publizierung wird über die SOP definiert.

Die SOP geben auch vor, wie der Internetauftritt der einzelnen Länder zu gestalten ist, damit die Internetseiten vereinheitlicht sind.

Erstens schlägt das Konsortium Orphanet Design, Inhaltsstruktur und Webseitenadresse für die nationalen Informationssseiten vor. Diese werden als Einstiegsseiten (entry points) für das internationale Orphanet Portal beschrieben. Die SOP definieren die nationalen Webseiten als «Tools, die über nationale Aktivitäten des Orphanet Teams, über Anlässe und über länderspezifische Regelungen in Bezug auf seltene Krankheiten informieren. Die Webseite publiziert nur nationale News.»

Die Webseite soll zwingend folgende Informationen enthalten:

- eine Homepage, die erklärt, dass sie eine nationale Zugangsseite (entry point) zum Orphanet Portal darstellt und einen Bereich mit länderspezifischen Informationen;
- allgemeine Informationenseiten: «Über Orphanet», «über seltene Krankheiten», «über Orphan Drugs», «Qualitäts-Charta» und «Impressum»;
- Seiten, die das nationale Orphanet Team, seine Organisation, seine Sponsoren und seine Kooperationspartner vorstellen.

Weiter schreiben die SOP vor, dass nur eine nationale Informationssseite vorgesehen ist, auch für Länder die föderalistisch aufgebaut sind. Die Webadresse soll unter einer bestimmten Adresse verfügbar sein. Im Falle der Schweiz sollte diese «[www.orphanet-schweiz.ch/de](http://www.orphanet-schweiz.ch/de)» lauten. Es ist nicht definiert, ob gleichzeitig auch «[www.orphanet-suisse.ch/fr](http://www.orphanet-suisse.ch/fr)» und «[www.orphanet-svizzera.ch/it](http://www.orphanet-svizzera.ch/it)» erreichbar sein sollen. De facto hat die Schweiz die Adresse [www.orphanet.ch](http://www.orphanet.ch) gewählt.

### 3.1.3 Beurteilung der Regelung

Die Befragungsteilnehmer beurteilen es mehrheitlich als positiv, dass es eine Aufgabenteilung zwischen einem internationalen Orphanet Portal und einer Landesorganisation wie Orphanet Schweiz gibt. Sie schätzen die internationale Vernetzung als positiv und wichtig ein. Es ist bei den Befragungsteilnehmern und auch in den Diskussionen mit Leuten aus allen Fachgebieten unbestritten, dass es eine internationale Organisation braucht, um Forschung und Informationsaustausch im Bereich seltene Krankheiten und Orphan Drugs zu betreiben. Das Projekt «Orphanet» ermögliche es, die Informationen von allen Partnerländern miteinzubeziehen und die Therapieangebote und Eigenheiten der verschiedenen Länder sichtbar zu machen. Dadurch würden die Verantwortlichen im Gesundheitswesen der einzelnen Länder sehen, welche Therapieangebote in den jeweiligen Ländern noch fehlten.

Die Befragten sahen aber, mit Ausnahme von Mitarbeitenden von Orphanet Schweiz, keinen Grund, länderspezifische Auftritte im Zusammenhang mit Orphanet, wie beispielsweise [orphanet.ch](http://orphanet.ch), anzubieten. Die Informationen der Schweizer Informationssseite [orphanet.ch](http://orphanet.ch) wurden nicht als interessant erachtet (Aussage von Vertretenden von Patientenorganisationen und Mitarbeitenden des Gesundheitswesens). Es wurde zwar bemerkt, dass die nationalen Gesundheitssysteme verschieden seien und dies in der Information der Nutzer berücksichtigt werden soll. Hingegen gab es auch eine Bemerkung, dass man bei ge-

sundheitspolitischen Fragen sowieso auf die entsprechenden Seiten des Bundes gehen würde (zum Beispiel auf die Seite des BAG).

Aus Sicht der Nutzer kommt erschwerend hinzu, dass die Unterteilung von internationalem Portal und nationaler Seite Unsicherheiten schafft. Einerseits wissen die Nutzer nicht, woher die Informationen kommen. Dies wurde von einer an der Online-Befragung teilnehmenden Person so kommentiert: «Gelegentlich fehlt die Transparenz, woher die Informationen kommen.» Andererseits ist unklar, auf welcher Seite, «orpha.net» oder «orphanet.ch», man sich gerade befindet und welche Information man wo findet. Es war für viele Befragte unklar, dass die eigentliche Datenbank mit den Einträgen zu seltenen Krankheiten und den dazugehörigen Angeboten nur über das internationale Portal orpha.net aufrufbar ist.

Schlussendlich herrscht bei vielen Befragten (auf beiden Seiten der Sprachgrenze) eine kritische Haltung gegenüber der Gewichtung der Informationen und den Machtverhältnissen in der Organisation Orphanet. Die Organisation sei zu Frankreich-zentriert. Die Schweizer Inhalte seien zu Französisch-lastig oder gar nur in Französisch vorhanden. Die letzte Bemerkung ist darauf zurückzuführen, dass die Internetseite orphanet.ch bis im Juni 2016 nur in Französisch verfügbar war und die deutsche Übersetzung bis zum Zeitpunkt der Online-Befragung nicht gefunden wurde<sup>6</sup>. Zudem ist Orphanet in Frankreich entstanden und viele Informationen sind aus diesem Grund nur auf Französisch vorhanden.

### 3.1.4 Organisation von Orphanet Schweiz

Die Organisation Orphanet Schweiz wurde 2001 von einer Ärztin am Institut der Medizinischen Genetik am Universitätsspital Genf gegründet. Sie hatte die dafür notwendigen Kontakte zu Orphanet in Paris, was die Zusammenarbeit ermöglichte. 2002 wechselte die Ärztin an eine Universität in Kalifornien und gab Orphanet an die jetzige Landeskoordinatorin weiter.

Die jetzige Landeskoordinatorin hat das Projekt seit 2004 bis zum heutigen Tag weitergeführt. Die Landeskoordinatorin hat weitere Gelder organisiert, um Orphanet Schweiz weiterzuentwickeln. Sie fand finanzielle Unterstützung bei der Stiftung Telethon Aktion Schweiz, der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften, bei Interpharma, bei der Basellandschaftlichen Lotterie, der Loterie Suisse Romande und der Stiftung «Health On The Net» (6). Die Lohnkosten der Landeskoordinatorin wurden bis 2013 zur Hälfte durch private Stiftungen übernommen.

Die Kantone haben Orphanet zwischen 2007 und 2010 direkt finanziert. Ab 2011 übernahm die Schweizerische Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und -direktoren (GDK) die Finanzierung des Projekts. Ab 2015 wurde der Beitrag von der GDK reduziert und seit 2016 wird nach einer weiteren Finanzierung von Orphanet gesucht. Die jetzige Landeskoordinatorin hat sich über alle Jahre für Orphanet verdient gemacht und ist bis heute die Triebkraft hinter Orphanet in der Schweiz.

Da die Schweiz, wie Kanada und Australien, kein Mitglied von Orphanet ist, sondern ein teilnehmender Partner (collaborating partner) von Orphanet Joint Action, wird die Schweiz nicht durch den EU Fonds unterstützt und muss die Finanzierung eigenständig lösen (7). Für Orphanet Schweiz wurde dafür nie ein Auftrag von einer kantonalen oder eidgenössischen Stelle vergeben. Dies hängt auch damit zusammen, dass das Schweizer Gesundheitssystem im Gegensatz zu Frankreich, das zentral geregelt ist, föderalistisch aufgebaut ist – Bund und Kantone teilen sich die Kompetenzen.

Abgesehen von der Organisation Orphanet Schweiz ist die Schweiz mit Expertenwissen im Projekt Orphanet involviert. Dieser Evaluationsbericht gibt keinen vollumfänglichen Überblick über die Experten, die Daten für Orphanet beigesteuert haben. Basierend auf den Aussagen von interviewten Personen und aus der Online-Befragung ist den Ergonomen bekannt, dass dies Professoren und Oberassistenten der Medizinischen Fakultät der Universität Genf und Professoren des Universitätsspitals in Zürich sind. Diese und andere können ins International Advisory Board von Orphanet berufen werden oder als Editoren

---

<sup>6</sup> Orphanet Schweiz hat zwischenzeitlich einen Projektleiter eingestellt, der die Seite auf Deutsch übersetzt.

von Einträgen in Orphanet mitwirken. In der Schweiz gibt es keinen wissenschaftlichen Beirat (national scientific board), wie es vom Koordinationsteam als Option vorgeschlagen wird.

### 3.1.5 Angebote seltene Krankheiten im Internet

Informationsquellen zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs sind im Internet zahlreich vorhanden. Es werden im Folgenden Seiten aufgeführt, die von den Befragungsteilnehmern genannt wurden.

#### Schweizer Portale

Die Internet-Seite **Info-maladies-rares** (2): Die Seite ist in Zusammenarbeit zwischen den Universitäts-spitälern Genf und Waadt entstanden. Es handelt sich um eine Internetseite für Patienten und ihre Angehörigen in den Kantonen Genf und Waadt, die patientenangepasste Informationen zu seltenen Krankheiten bietet. Die Seite liefert nur Informationen aus der Umgebung (Genf und Waadt). Die Daten werden von Orphanet importiert. Info-maladies-rares betreibt keine eigenen Aktivitäten, die Orphanet-Datenbank auszubauen. Zusätzlich zur Internetseite wird eine Hotline für Patienten und Angehörige betrieben. Diese Hotline bedient etwa 5-10 Anrufe pro Woche.

**Das Projekt «Kompetenzzentrum für seltene Krankheiten – universitäre Medizin Zürich»** ist am Kinderspital Zürich beheimatet. Es betreibt eine Hotline für Patienten und Angehörige. Zudem wird zum Zeitpunkt der Ausarbeitung dieser Evaluation ein Portal für Menschen mit seltenen Krankheiten und ihre Angehörigen entwickelt, welches aber noch nicht online geschaltet ist. Diese Seite soll verstärkt auch die sozialen Probleme der Patienten berücksichtigen.

Sowohl Info-maladies-rares als auch die Seite des Projekts «Kompetenzzentrum für seltene Krankheiten – universitäre Medizin Zürich» werden über öffentliche Gelder finanziert.

Neben den öffentlich finanzierten Institutionen sind die Webseiten der Patientenorganisationen eine wichtige Anlaufstelle für Patientinnen und Angehörige. Folgende Patientenorganisationen wurden in den Interviews oder in der Online-Befragung genannt:

**ProRaris** ist der Dachverband der Patientenorganisationen für seltene Krankheiten in der Schweiz. ProRaris bietet allgemeine Informationen zu seltenen Krankheiten und den Partner-Patientenorganisationen aber keine Informationen zu einzelnen Krankheiten oder Medikamenten.

Die **Interessengemeinschaft seltene Krankheiten** unterstützt Patienten mit seltenen Krankheiten, indem sie den Bund bei der Entwicklung von Massnahmen unterstützt. Sie wird als politische Interessensvertretung für seltene Krankheiten in der Schweiz wahrgenommen, ohne aber eine Anlaufstelle für Betroffene zu sein.

Die **Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten** unterstützt Forschung und Lehre mit Bezug zu seltenen Krankheiten.

Der **Förderverein für Kinder mit seltenen Krankheiten** setzt sich für die betroffenen Kinder und ihre Familien ein.

Die **Blackswan Foundation** unterstützt die therapeutische Erforschung seltener Krankheiten.

Alle diese Initiativen, Patientenorganisationen und Fördervereine werden durch Personen geleitet, die sich kennen und sich austauschen. Häufig findet man dieselben Personen in den jeweiligen Vorständen. Es gibt aber keinen automatisierten Datenaustausch von Orphanet Schweiz mit diesen Organisationen. Nur Info-maladies-rares greift aber auf die Daten von orpha.net zu.

#### Europäisches Portal

Neben Orphanet, das die Mehrheit der europäischen Länder abdeckt, wird nachfolgend ein weiteres Portal für seltene Krankheiten vorgestellt. «se-atlas» (8) wurde von einigen Befragungsteilnehmern als mögliche Alternative zu Orphanet erwähnt. Dieses wurde im 2013 als Forschungsprojekt gestartet. Die Seite ist seit Februar 2015 online. Das Ziel von se-atlas ist es, den Menschen mit seltenen Krankheiten einen Überblick über die Versorgungsmöglichkeiten in Deutschland zu bieten. Das Forschungsprojekt wurde im Rahmen des «Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit seltenen Krankheiten» unterstützt.

se-atlas importiert die Daten (z.B. seltene Krankheiten oder Expertenzentren) von Orphanet und baut auf diesen auf. Zusätzlich zu den importierten Daten werden weitere redaktionelle Arbeiten durchgeführt und die Versorgungsmöglichkeit wird mit Geo-Informationen ausgestattet. Die neuen Einträge in se-atlas werden im Moment nicht an Orphanet zurückgespielt. Damit geschieht auch keine Qualitätskontrolle seitens Orphanet.

Im Unterschied zu Orphanet ist die Zielgruppe auf Menschen mit seltenen Erkrankungen, ihren Angehörigen, behandelnden Ärzten und nicht-medizinisches Personal beschränkt. Medizinische Experten und Forschende gehören nicht zur Zielgruppe dieses Portals.

Die Angebote werden für die oben genannten Zielgruppen so aufbereitet, dass das Angebot auf einer interaktiven Deutschlandkarte dargestellt werden kann. Die Seite bietet dadurch einen einfachen Zugang zu den Informationen. Die Suche nach Krankheiten erkennt auch ähnliche Schreibweisen («marphan» findet die Einträge zu Marfan). Diese Zusatzfunktionen wurden in Interviews mit den Stakeholdern in der Schweiz positiv bewertet.

Bei se-atlas werden die Daten anders strukturiert als in Orphanet. Die einzelnen Versorgungsangebote stehen in Abhängigkeit zueinander. Eine übergeordnete Einrichtung, wie ein Universitätsklinikum, beinhaltet Versorgungseinrichtungen (z.B. einzelne Institute wie die Hämatologie) welche wiederum die eigentlichen Versorgungsangebote beinhaltet (wie eine Sprechstunde zu lysosomalen Speicherkrankheiten). Diese Organisation der Daten erleichtere die Pflege und die Auffindbarkeit der Daten. Eine Krankheit muss nicht einer Orphanet-Klassifikation (und damit in Abhängigkeit mit untergeordneten und übergeordneten Klassifikationen) zugeordnet werden.

se-atlas strebt eine Internationalisierung des se-atlas an. Andere Länder können das Portal lizenzieren. Dabei wird die technische Infrastruktur zur Verfügung gestellt und die Redakteure werden geschult. Dafür würde se-atlas, mit Sitz am Universitätsklinikum in Frankfurt am Main, Lizenzgebühren in Rechnung stellen.

Diese Informationen stammen aus einer Präsentation der Medical Informatics Group vom Universitätsklinikum Frankfurt (9) und sie wurden im Austausch mit der Projektleitung dieser Gruppe zusammengestellt.

### **Internationale Portale**

Das **US-Amerikanische Portal GARD** (10) stellt ähnliche Leistungen wie Orphanet zur Verfügung. Im Gegensatz zu Orphanet ermöglicht es GARD über alle vorhandenen Informationen zu suchen. Jede Information wird mit dem entsprechenden Dokumententyp ausgezeichnet. Im Gegensatz zu orpha.net braucht es keine vorgängige Entscheidung, nach welchem Dokumententyp (Seltene Krankheit, Diagnostik, Klinische Studien) gesucht wird. Ein Filter erlaubt es in einem zweiten Schritt, den jeweiligen Dokumententyp herauszusuchen. Am 15. Juni 2016 wurde über Orphanews (11) bekannt gemacht, dass eine Zusammenarbeit zwischen Orphanet und GARD vereinbart wurde. Die Vereinbarung sieht vor, dass Informationen aus GARD in Orphanet angezeigt werden, wenn Orphanet keine Informationen zu einer seltenen Krankheit hat (und umgekehrt).

Die Seite von der **NORD National Organization for Rare Disorders** (12) betreibt eine Datenbank mit patientengerechten Informationen zu seltenen Krankheiten. Sie verweisen für detailliertere Informationen auf die Seite von GARD.

Die Umfrageteilnehmer nutzten auch andere Informationsseiten, die ähnliche oder komplementäre Informationen zu Orphanet bieten. Medizinische Informationen werden über Uptodate.com, Google, PubMed, Wikipedia, genereviews.org, omim.org, pneumotox.com, compendium.ch, orphandugs auf swissmedic.ch (monatlich aktualisiert), clinicaltrials.com, GARD<sup>7</sup>, NORD<sup>8</sup>, omim.org, cdc.gov gesucht.

---

<sup>7</sup> <https://rarediseases.info.nih.gov/>

<sup>8</sup> <https://rarediseases.org/>

Für regulatorische Fragen werden die Seiten von der European Medicines Agency (EMA), der US-Amerikanischen Food and Drug Administration (FDA), und des National Institutes of Health (NIH) konsultiert.

Für Informationen zu Patientenorganisation und Therapiemöglichkeiten werden die Seiten von ProRaris, den einzelnen Homepages der Selbsthilfeorganisationen (auch international), info-maladies-rares.ch, Seiten der Spitäler, OMIM<sup>9</sup>, parentproject.it, uildm.it, die Seiten der Schweizer Muskelgesellschaft<sup>10</sup> und MyoSuisse<sup>11</sup> aufgesucht.

Für Informationen zur Politik zu seltene Krankheiten wird die Seite des BAG aufgesucht.

## 3.2 Abläufe und Aufwände für Orphanet Schweiz

### 3.2.1 Aufwände für die Eingabe und die Validierung von Daten in Orphanet

Die **Eingabe von Daten** in Orphanet ist grundsätzlich für jede Person möglich. Es muss ein Konto auf Orphanet erstellt werden, das dann freigeschaltet wird. Das Erstellen eines Kontos braucht keine Validierung. Neue Einträge oder Aktualisierungen werden von Orphanet Schweiz und in einem zweiten Schritt vom Koordinationsteam Orphanet kontrolliert. Typischerweise sind es medizinische Fachpersonen oder Patientenorganisationen, die Einträge eingeben. Ein Eintrag dauert gemäss den befragten Personen zwischen 30 Minuten und 3 Stunden, je nach Umfang und Komplexität des Eintrags. Falls beispielsweise interdisziplinär alle Leistungen einer pädiatrischen oder Erwachsenenabteilung eingetragen werden sollen, dauert die Eingabe mehrere Tage.

Eine häufige Kritik der Befragten ist, dass die Fragen im Formular zur Eingabe von Einträgen in Orphanet (Tool «Professor» von Orphanet) unklar sind. Dies wurde am Kinderspital in der Diskussion mit den medizinischen Fachpersonen bestätigt. Auch bei Orphanet Schweiz müsse den medizinischen Fachpersonen häufig geholfen werden. Es sei unklar, was man unter Netzwerk verstehe oder was genau eine Region bezeichnet (Kanton, Landesteile, etc.). In Bezug auf Fallzahlen bei seltenen Krankheiten sei unklar, ob Diagnostizierte gemeint seien oder auch solche in Abklärung. Zeitraubend sei zudem, dass zuerst die Informationen zusammengesucht werden müssen, um die Fragen im Formular korrekt zu beantworten.

Diese Faktoren ergeben eine negative Beurteilung der Effizienz der Dateneingabe bei Orphanet. Die sechs Befragungsteilnehmenden, die auch Einträge schreiben, bewerteten die Effizienz als schlecht. Im Durchschnitt lag der Wert bei 1.42 (SD=1.13) auf einer Skala von 1 (sehr negativ) bis 5 (sehr positiv). Unter diesen sechs Befragungsteilnehmenden arbeiteten drei an einem Universitätsspital, das Zugang zu Informationsvermittelnden hat. Die Tools, welche vom Koordinationsteam in Paris zur Verfügung gestellt werden (insbesondere «Professor» und «Collector») sind, wie erwartet, nicht effizient.

Die Informationsvermittlerin, wie bei der Beschreibung der Rollenverteilung bei Orphanet Schweiz erwähnt, kann die medizinische Fachperson bei dieser Arbeit unterstützen. Bei dieser Arbeit werden die Fachpersonen kontaktiert, um Ihr Fachwissen in Orphanet abzubilden. Dabei werden mehrere Einträge parallel bearbeitet, da immer wieder Wartezeiten entstehen. In Zürich kann mit Hilfe der Informationsvermittlerin pro Woche etwa ein Expertenzentrum in Orphanet eingetragen werden.

Als weiterer Schritt müssen die Einträge validiert und teilweise nachbearbeitet werden. Diese Validierung und Nachbearbeitung wird von Orphanet Schweiz in Genf vorgenommen. Laut Aussagen von Orphanet Schweiz beanspruchen diese Aufgaben unterschiedlich viel Zeit und dies je nach Typ des Eintrags. In

---

<sup>9</sup> <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>

<sup>10</sup> <http://muskelgesellschaft.ch/>

<sup>11</sup> Regionale Zentren z.B. <http://www.eoc.ch/Centri-specialistici/Neurocentro-della-Svizzera-Italiana/Neurologia/Centro-Myosuisse.html>

sinkender Reihenfolge (erster Eintragstyp braucht am meisten Zeit) sind dies folgende:

1. Diagnostik
2. Expertenzentren
3. Klinische Studien
4. Forschungsprojekte
5. Register
6. Patientenorganisationen

Für eine Patientenorganisation kostet eine Validierung etwa einen halben Tag Arbeit. Für den Eintrag eines Labors mit vielen (bis zu 80) verschiedenen genetischen Tests dauert die Validierung bis zu einer Woche. Orphanet Schweiz kann 3-4 Validierungen pro Woche durchführen.

Die Einträge werden schlussendlich von Paris validiert. Die Dauer des ganzen Prozesses kann im optimalen Fall ein paar Tage, dann aber auch bis mehrere Wochen oder gar 2 Monate dauern (Aussage von Orphanet Schweiz). Von Nutzerseite wurden auch 3-6 Monaten Validierungszeit genannt.

Orphanet Schweiz hat für diese Evaluation einen Auszug der getätigten Neueinträge und Aktualisierungen aus den OrphaTools erstellt. Diese sind in der Tabelle 3 zusammengefasst. Die detaillierten Angaben sind im Anhang F) zu finden.

**Tabelle 3: Anzahl Neueinträge und Aktualisierungen durch Orphanet Schweiz im Jahr 2015 (abgeschlossen) und 2016 (provisorisch)**

Jahr	Neueinträge	Aktualisierungen
2015 total	126	552
2016 (Januar bis Oktober 2016)	99	499

Quelle: Orphanet Schweiz

### **3.2.2 Finanzielle Aufwände von Orphanet Schweiz**

Die geschätzten aktuellen Jahreslohnkosten von Orphanet Schweiz sind in der Tabelle 4 aufgeführt. Die angegebenen Kosten sind Schätzwerte und basieren auf Angaben aus Anträgen für Fördergelder von Orphanet Schweiz an die GDK und aus den Jobprofilen.

**Tabelle 4: Lohnkosten von Orphanet Schweiz in einer Schätzung durch die Ergonomen**

Rolle in Bezug auf Orphanet Schweiz	Funktion in Institution	Arbeitspensum für Orphanet	Lohnkosten 2016 <sup>12</sup> geschätzt
Landeskoordinatorin	Leitende/r Arzt/Ärztin (HUG)	50 %	120'000 CHF
Projektleiter	Wissenschaftlicher Mitarbeiter (HUG)	100 %	130'000 CHF
Informationswissenschaftlerin	Wissenschaftlicher Assistent (HUG)	40 %	40'000 CHF
Informationsvermittlerin zwischen Spital und Orphanet	Wissenschaftliche Mitarbeiterin (Kinderspital Zürich)	80 %	80'000 CHF
<b>Total</b>			<b>370'000 CHF</b>

Quelle: Die Ergonomen

Die Informationsvermittlerin ist nicht der Organisation Orphanet Schweiz angegliedert, übernimmt aber eine notwendige Funktion am Kinderspital Zürich und am Universitätsspital Zürich. Sie muss als wichtiger Teil des Systems verstanden werden. Die Rolle des Vermittlers wird am Universitätsspital Zürich/Kinderspital von einer Person durchgeführt. Diese 80%-Stelle wird im Rahmen der Gesamtstrategie Hochspezialisierte Medizin (HSM II) des Kantons Zürich seit 2016 finanziert. Diese Gelder wurden dem Kinderspital Zürich in einer Projektausschreibung zugesprochen. Die Hälfte der Gelder wird durch die Gesundheitsdirektion des Kantons Zürich, die andere Hälfte von der Bildungsdirektion des Kantons Zürich finanziert. Diese Projektfinanzierung endet 2018.

### 3.2.3 Finanzielle Aufwände von Info-maladies- rares

Die Kosten für info-maladies- rares.ch werden hier ebenfalls in der Tabelle 5 geschätzt. Die Hotline bedient etwa 5-10 Anrufe pro Woche.

**Tabelle 5: Geschätzte Personalkosten bei info-maladies- rares.ch**

Rolle in Bezug auf Info Maladies Rares	Funktion in der Institution	Arbeitspensum	Ungefähre Bruttolöhne
Koordination	Leitende Ärztin (HUG)	Information ist nicht bekannt, da Teil des 50% Pensums für Orphanet Schweiz. Schätzung ist 10%	24'000 CHF
Mitarbeiterin Hotline	Beraterin Genetik (HUG)	50 %, 2 Tage anwesend an der Hotline	40'000 CHF
Mitarbeiterin Hotline	Projektleiterin (CHUV)	60 %, 2 Tage anwesend an der Hotline	40'000 CHF
			<b>104'000 CHF</b>

Quelle: Die Ergonomen

Die Genfer Universitätsspitaler (HUG) finanzierten im Jahr 2016 die leitende Ärztin und die Beraterin Genetik, die beide am HUG angestellt sind. Das Universitätsspital des Kantons Waadt (CHUV) finanzierte 2016 die Projektleiterin, die am CHUV angestellt ist.

<sup>12</sup> Kosten für Reisespesen und Kommunikation sind in dieser Tabelle nicht berücksichtigt. Diese sind variabel und müssen bei den Betriebskosten dazugerechnet werden.

### 3.2.4 Beurteilung der Aufwände und der Erträge

Orphanet Schweiz funktioniert nach dem vorgesehenen System so, wie es in den Standard Operating Procedures vorgeschrieben ist und erbringt die geforderten Dienstleistungen.

Ein gewichtiges Problem von Orphanet Schweiz in Genf ist, dass es nicht nach Wunsch gelingt, medizinische Fachpersonen in den verschiedenen Spitälern zu motivieren, Einträge in Orphanet zu erstellen. Aus der Sicht der ErgonomInnen sind die Gründe dafür vielschichtig. Sie unterteilen sich in Gründe, welche die Organisation und die Motivation betreffen: Die organisatorischen Gründe werden durch die Struktur von Orphanet bedingt und sind somit «top-down» wirksam. Die motivationalen Gründe werden von den einzelnen Nutzern empfunden und sind «bottom-up» wirksam.

#### Organisationelle Gründe

- Gemäss Orphanet Schweiz reicht das verfügbare Personal nicht aus, um noch mehr Fachpersonen zu kontaktieren und Einträge zu validieren (1.4 Vollzeitstellen sind finanziert).
- Es gibt eine Sprachbarriere zwischen Genf und der Deutschschweiz, die eine effektive Suche nach Ressourcen in der Deutschschweiz erschwert (Aussagen in mehreren Interviews)<sup>13</sup>.
- Das föderalistische Gesundheitssystem der Schweiz erlaube es nicht, direkten Einfluss über die politischen Instanzen auf die einzelnen Gesundheitsinstitutionen auszuüben. Orphanet Schweiz wünscht sich, dass die noch nicht teilnehmenden Kantone für eine Zusammenarbeit gewonnen werden können.
- Die Tools, die für die Eingabe, Validierung, und Veröffentlichung der Daten von der Koordination Orphanet in Paris zur Verfügung gestellt werden, sind unnötig aufwändig in ihrer Nutzung (in der Arbeitsanalyse in Genf festgestellt und von Orphanet Schweiz bestätigt).

#### Motivationale Gründe sind:

- Der administrative Aufwand für medizinische Fachleute für die Eingabe/Aktualisierung der Daten ist zu hoch. Medizinische Fachleute, vor allem die Spezialisten, sind zudem nicht die eigentlichen Nutzniesser der Daten in Orphanet. Die ErgonomInnen sehen keinen Motivationsgrund für die medizinischen Experten, Daten in Orphanet einzuspeisen.
- Die medizinischen Fachpersonen haben Bedenken wegen der Nutzung der Daten in Orphanet, da sie ihre Finanzierungen und Fallzahlen offenlegen müssen, wenn sie sich als Fachpersonen für eine seltene Krankheit eintragen wollen.
- Die Zeit zwischen Dateneingabe und Publikation von Einträgen in Orphanet kann z.T. mehrere Monate dauern. Dies wird von medizinischen Fachpersonen als zu lange empfunden.

All diese Gründe führen gemäss den befragten Personen schlussendlich zur unbefriedigenden Abdeckung von Angeboten zu seltenen Krankheiten in vielen Gebieten der Schweiz.

Auf Seiten von Orphanet Schweiz machen es die aufwändigen Tools in Orphanet schwierig, effizient zu arbeiten. Die Tools sind nicht so aufgebaut, dass ein einheitlicher, überprüfbarer Prozess möglich wäre. Vielmehr muss der Nutzer (Projektleiter und Informationswissenschaftler bei Orphanet Schweiz) Informationen zwischen den Tools kopieren, was zeitintensiv und fehleranfällig ist. Aus Sicht der ErgonomInnen ist auch das Controlling des Ablaufs dadurch erschwert. Die vier Tools im Detail sind:

- «Professor» ermöglicht die Dateneingabe durch die Nutzer. Dies ist das Eingabeformular, das durch medizinische Fachpersonen oder Patientenorganisationen verwendet wird.
- «Arbor» ermöglicht das Überprüfen und Abgleichen der Kompetenzen einer Fachperson mit dem Orpha-Klassifizierung-Baum.
- «Collector» ermöglicht es, Daten aus «Professor» einzupflegen und für die Validierung nach Paris zu übermitteln.
- «Major» ermöglicht die Veröffentlichung der Einträge.

---

<sup>13</sup> Die Fachsprache unter medizinischen Fachpersonen ist häufig Englisch. Diese vereinfache nach Aussage von Orphanet Schweiz die sprachliche Kommunikation.

Es existieren Dokumentationen zu den jeweiligen Tools. Es würde den Rahmen dieses Berichts sprengen, die Abläufe dieser Eingabe- und Überprüfungsprozesse zu dokumentieren.

### 3.3 Effektive Nutzung von Orphanet

#### 3.3.1 Nutzende von Orphanet in der Schweiz

Die Daten der letzten Zufriedenheitsumfrage von Orphanet [13] geben Aufschluss über die Nutzergruppen von Orphanet. Orphanet erhebt diese Daten jährlich. Diese werden mit einem Fragebogen in einem Pop-Up-Fenster direkt auf dem Orphanet-Portal erhoben. Dabei erscheint der Fragebogen auf der ersten Seite, die man besucht. Dies kann die Startseite oder jede andere Seite sein, die geöffnet wird. Gerade bei der Suche über Suchmaschinen-Anbieter können auch Unterseiten (z.B. zu einer seltenen Krankheit) als erste geöffnet werden. Bei der Befragung im Jahr 2015 haben 3795 Nutzende ihre Zugehörigkeit zu einer Nutzergruppe angegeben. 45 % der Nutzenden gaben an, im Gesundheitswesen zu arbeiten. 26 % der Besucher sind nach dieser Statistik Patientinnen/Angehörige/Patientenorganisationen, 17 % sind Studenten. Weitere Informationen sind in der Abbildung 2 oder dem zugrundeliegenden Dokument [13] zu entnehmen.

Für die Untersuchung der Nutzungsverhalten stehen in erster Linie die Gruppen der Mitarbeiter des Gesundheitswesens und der Patienten und deren Angehörige im Vordergrund.

Von den 26 % Patientinnen oder Patientenvertretungen sind nur 1.2 % der Gesamtstichprobe Patientenorganisationen, 25 % der Teilnehmenden sind Patienten und ihrem Familien- und Freundeskreis zuzuordnen.

Bezüglich den Mitarbeitern im Gesundheitswesens sind 18 % Spezialisten im Spitalumfeld und etwa 6 % sind Allgemeinärztinnen. Etwa 4 % sind unabhängige Spezialisten.

Laut derselben Studie geschieht die Hälfte der Zugriffe über Google oder andere Suchmaschinen. 85 % der Anfragen betreffen eine Suche nach einer bestimmten Krankheit.

Die Statistik wurde über alle Besucher des Portals orpha.net erstellt. Es ist aber nicht davon auszugehen, dass die Nutzer aus der Schweiz andere Informationen suchen würden. Die Frage nach den tatsächlichen Nutzern, gemessen in Zugriffen auf Orphanet, kann damit beantwortet werden. Allerdings zeigt die Studie Interpretationsspielraum bei der Beurteilung der Nutzungsqualität. Die Ergonomien gehen in den folgenden Kapiteln genauer darauf ein.

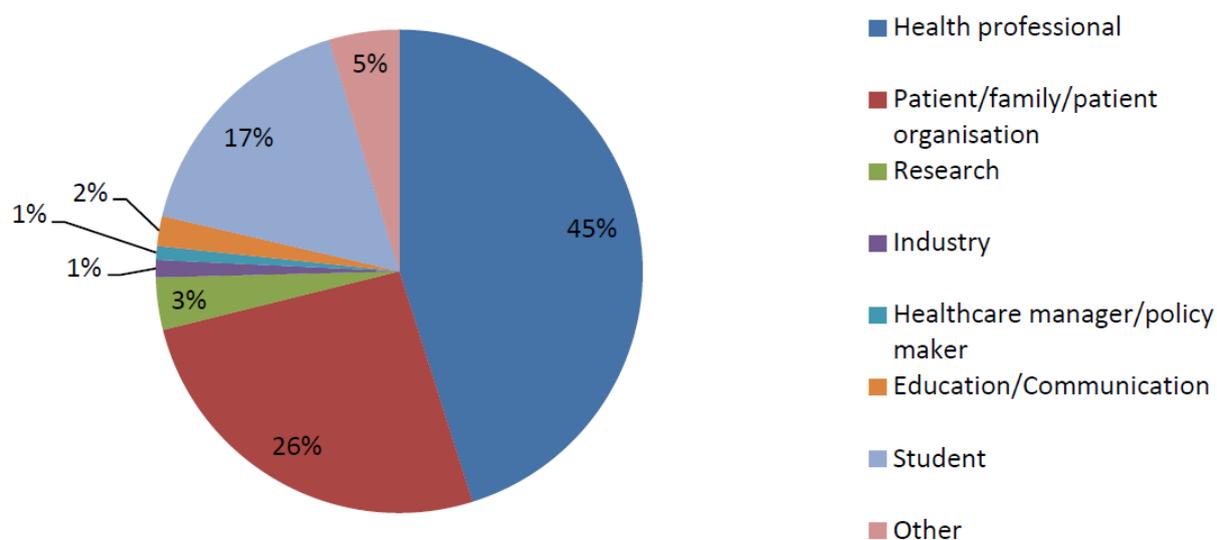


Abbildung 2: Nutzergruppen des internationalen Portals Orphanet (Quelle: Zufriedenheitsumfrage von Orphanet, 2016)

### 3.3.2 Berücksichtigung der Zielgruppen in Orphanet

In Orphanet stehen Informationen für Laien (Artikel für die allgemeine Öffentlichkeit) und viele Experteninformationen (verschiedene klinische Leitlinien und Review-Artikel) zur Verfügung. In den Interviews, welche die Ergonomen geführt haben, haben alle Befragten Inhalte von Orphanet nutzen können.

Im Folgenden werden die Zielgruppen, wie sie von den Ergonomen für den Fragebogen definiert wurden, nochmals aufgeführt. Bei jeder Zielgruppe steht am Schluss in der Klammer wie häufig sie als Zielgruppe von den Umfrageteilnehmern genannt wurden (in absteigender Reihenfolge).

- Mitarbeiterin Gesundheitswesen (Arzt/Ärztin, Pflegepersonal); (14 Nennungen)
- Patientinnen mit seltener Krankheit; (12 Nennungen)
- Angehöriger einer Patientin mit einer seltenen Krankheit; (7 Nennungen)
- Forscher im medizinischen, biotechnischen, pharmazeutischen Bereich; (6 Nennungen)
- Mitarbeiter einer Patientenorganisation für seltene Krankheiten; (2 Nennungen)
- Mitarbeiter einer Verwaltung, Bund oder Kantone; (1 Nennung)
- Mitarbeiterin, welche Inhalte für Orphanet schreibt oder validiert; (0 Nennungen)
- Mitarbeiterin eines medizinischen/pharmazeutischen Fachverbandes; (0 Nennungen)

In Bezug auf Mitarbeiter des Gesundheitswesens wurde mehrfach bemerkt, dass die eigentliche Zielgruppe die Ärztinnen der Grundversorgung und die niedergelassenen Spezialisten seien, die Patienten weiterverweisen. In den Interviews mit den Spezialisten an den Spitälern zeigte sich allerdings, dass diese Orphanet höchstens für die Vernetzung nutzen können, aber die Informationen zu seltenen Krankheiten sonst nicht für die Arbeit genutzt werden. Sie verwenden für ihre Arbeit vielmehr spezialisierte Plattformen und primäre Forschungsliteratur.

Es wurde von Seiten Patienten und Patientenorganisationen mehrfach erwähnt, dass Orphanet für Patienten nicht einfach bedienbar sei. Es ist zwar anzunehmen, dass Menschen nach längerem Krankheitsverlauf und wenn sie sich schon gut mit ihrer Krankheit auskennen, sich mit Orphanet auf dem Laufenden halten können. So werden sich diese dafür interessieren, welche neuen Angebote, die ihre Krankheit betreffen, existieren. Gerade dieser Nutzungsfall wird aber durch Orphanet nicht unterstützt. Man kann sich nicht automatisch über Neuigkeiten zu einer Krankheit informieren lassen<sup>14</sup>.

Aus Expertensicht sind die Nutzer, die am meisten von Orphanet profitieren, jene zwischen den zwei Polen Experten und Laien: Allgemeinärzte, Patientenorganisationen, Hotlines zu seltenen Krankheiten, Medizinstudentinnen, die mit Hilfe von Orphanet Informationen zu seltenen Krankheiten abrufen können und diese für ihre Arbeit brauchen oder die Informationen an die eigentlichen Betroffenen weiterleiten können.

### 3.3.3 Exkurs: typische Nutzung durch Patienten

Für die Zielgruppe der Patientinnen und Angehörigen, die laut Nutzungsstatistik von Orphanet 25% der Nutzer ausmachen, möchten die Ergonomen das Nutzungserlebnis mit Hilfe einer Geschichte einer typischen Nutzung von Orphanet aufschlüsseln. Aus der Sicht der Ergonomen ist dies wichtig, um eine Aussage zur Erwartung und der Erfüllung dieser Erwartung geben zu können.

Im Gespräch mit den Patientenorganisationen zeigte sich, dass Patienten oder Angehörige hauptsächlich drei Fragen in Bezug auf eine seltene Krankheit haben.

- Was für eine Krankheit habe ich?
- Wer hilft mir?
- Wo muss ich hin?

Diese Fragen stellt sich der Patient, wenn er bei seinem Arzt mit einer Diagnose oder einer vermuteten Krankheit konfrontiert wurde.

---

<sup>14</sup> Es existiert hingegen ein allgemeiner Newsletter auf Französisch und Englisch.

Sobald der Nutzer zu Hause ist, sucht er mit Hilfe einer Suchmaschine nach der Krankheitsbezeichnung (in unserem Beispiel Marfan) und findet einen Link zu Orphanet. Der gefundene Link mag der Krankheit entsprechen oder eine ähnliche Krankheit betreffen. Der Patient oder Angehörige landet auf einer Resultateseite wie in Abbildung 3 abgebildet ist. Die Resultateseite zeigt in unserem Fall nur eine spezielle Untergruppe des Marfansyndroms mit wenig Informationen und die nur an Experten gerichtet sind (Emergency Guidelines, Kodierungen der Krankheit). Der Patient oder Angehörige braucht an dieser Stelle bereits viel Vorwissen und eine ausgeprägte Gesundheitskompetenz, um seine Krankheit einzuordnen und um zu wissen, dass er wohl an anderer Stelle mehr Informationen zu seiner Krankheit Marfan-Syndrom findet. Eine erneute Suche über die Orphanet-Suche ergibt 14 Ergebnisse von Krankheiten in Verbindung zu Marfan. Für einen Laien ist es schwierig hier eine Auswahl zu treffen. Eventuell kann die Patientin mit Hilfe ihres Arztes die richtige Zielseite finden (hier Marfan-Syndrom, ORPHA558).

The screenshot shows the Orphanet website interface. At the top, there is a header with the text "The portal for rare diseases and orphan drugs" and the slogan "There is no disease so rare that it does not deserve attention". Below this is a navigation menu with categories like "Rare diseases", "Orphan drugs", "Expert centre and Networks", "Diagnostic tests", "Research and trials", "Patient organisations", "Professionals and institutions", and "Other information".

The main content area shows search results for "Neonatal Marfan syndrome" (ORPHA284979). A table provides clinical details:

<b>ORPHA284979</b>		ICD-10:	Q87.4
Synonym(s):	Neonatal MFS	OMIM:	-
Prevalence:	Unknown	UMLS:	-
Inheritance:	Autosomal dominant	MeSH:	-
Age of onset:	Infancy Neonatal	MedDRA:	-

Below the table, there is a "SUMMARY" section stating that the Orphanet summary is under development. To the right, an "Additional information" sidebar lists further details such as classification, genes, and health care resources.

Abbildung 3: Screenshot einer Resultateseite von Orphanet nach dem Klicken auf ein Google-Resultat

Die Frage «Wer hilft mir?» ist für den Laien auch auf der richtigen Seite zum Marfan-Syndrom schwierig zu beantworten. Es gibt einen Link zu Expertenzentren. Allerdings führt der Link auf eine Seite mit 111 Ergebnissen, geordnet nach Spezifität und beginnend mit einem Eintrag eines Spezialzentrums in Dänemark. Der Nutzer kann nun in einem weiteren Schritt seine Suche nach Land und nach Angebotstyp (Spezialsprechstunde, genetische Beratung) und Patientengruppe (Einrichtung für Erwachsene oder Kinder) eingrenzen. Die Unterscheidung zwischen Spezialsprechstunde und genetischer Beratung ist für den Patienten schwierig zu machen. Wenn man eine Eingrenzung nach Land durchführt, werden wiederum alle 14 Krankheiten mit Bezug zu Marfan angezeigt. Dies war eine Entscheidung, welche die Nutzerin zuvor schon getroffen hat. Es bleibt aber die Verunsicherung, ob man durch das wiederholte Eingrenzen Expertenzentren ausschliesst, die helfen könnten. Nach einem weiteren Klick auf Marfan-Syndrom

werden 5 Angebote in der Schweiz angezeigt: 1 Angebot am Inselspital, 1 am Kinderspital Zürich, 1 Universitätsspital Zürich und 2 Angebote am Universitätsspital in der Waadt.

Auf die Frage «Wo muss ich hin?» kann man nun zuerst das nächstgelegene Spital auswählen. Angenommen man präferiert Bern, bekommt man als ersten Facharzt den Namen eines bekannten Schweizer Herzspezialisten, den man kontaktieren kann (oder sich dann vielleicht doch nicht getraut).

Vermutlich geht man zurück zum Hausarzt, um sich beraten zu lassen. Eine alternative Strategie wäre, bei Patientenorganisationen zu suchen. Man klickt auf der Seite mit den Informationen zu Marfan-Syndrom auf den Link zu den Patientenorganisationen. Bei diesem Weg ist der Ablauf ähnlich wie bei den Expertenzentren: 41 Patientenorganisationen werden aufgeführt, diesmal beginnend mit einer Organisation in Belgien. Eine Einschränkung nach Land führt wieder zur Liste mit Krankheiten im Zusammenhang mit Marfan. Die Suche führt zu drei Patientenorganisationen, davon eine in Bern. Die Resultateseite zeigt die Adressangaben und einen Link, der wiederum nicht sehr patientenfreundlich dargestellt ist. Der Link führt dann auf eine patientengerechte Seite der Marfan Stiftung Schweiz.

Diese Geschichte zeigt exemplarisch, wie aufwändig eine typische Suche auf Orphanet ist. Bei der Konzeption des Portals orpha.net soll von solchen «user stories» ausgegangen werden, damit es zielgruppengerechter wird.

In den Interviews wurden zwei Patienten befragt, welche Orphanet nicht aus einer Berufs- oder einer Vereinstätigkeit kannten. Die Ergonomen hatten keine Möglichkeit mit Ihnen Nutzungsfälle durchzuspielen. Aus Expertensicht kann jedoch beurteilt werden, dass auch Personen mit guter Ausbildung und aus höherem sozioökonomischen Umfeld, Mühe haben werden, sich in Orphanet zu informieren. Die Zufriedenheitsstatistik von Orphanet trägt diesen Nutzungsfällen keine Rechnung. Benutzer werden nur auf der erstauferufenen Seite befragt und jene, welche die Seite nur 1 Mal gebraucht haben, werden ausgeschlossen (13).

### 3.3.4 Nutzungshäufigkeit von Orphanet

Grundsätzlich muss Orphanet dem Nutzer bekannt sein, bevor er dieses nutzen kann. In der Online-Befragung gaben 5 Patienten oder Angehörige an, Orphanet noch nicht zu kennen. Zwei von Ihnen erklärten, dass ihre Informationsbeschaffung über den Hausarzt oder einen Spezialisten laufen würde.

Von den 5 Personen, die Orphanet bisher nicht genutzt haben, haben nur 2 Personen (1 Patient und 1 Person von einer Verwaltung) angegeben, dass sie Orphanet in Zukunft nicht verwenden möchten. Die grundsätzliche Bereitschaft das Portal zu nutzen, wenn sie es einmal kennen, ist also bei den Nutzenden eher gross.

23 von 29 an der Online-Befragung teilgenommenen Personen haben Orphanet bereits verwendet. 6 hatten Orphanet bisher nicht benutzt. Es gibt nur 3 der 29 Teilnehmer der Umfrage, welche Orphanet mehr als 1 Mal täglich nutzen (siehe Abbildung 4). Die Nutzungshäufigkeit von Orphanet liegt bei Fachverbänden und Patienten am tiefsten. Nur eine von vier Patientinnen hatten Orphanet bisher gebraucht. Die häufigsten Nutzenden sind Mitarbeitende von Orphanet und die Mitarbeitenden in Gesundheitsinstitutionen. Hierzu anzufügen ist, dass all diese Angaben ohne statistische Relevanz sind, jedoch Tendenzen aufzeigen.

20 von 23 Personen haben die Schweizer Seite orphanet.ch bereits verwendet und Informationen abgerufen (siehe Abbildung 5). Die weiteren Resultate betreffen die Kategorien auf dem internationalen Portal orpha.net. Die am häufigsten genutzten Kategorien sind demnach seltene Krankheiten, Expertenzentren und Netzwerke und schliesslich Fachleute und Einrichtungen.

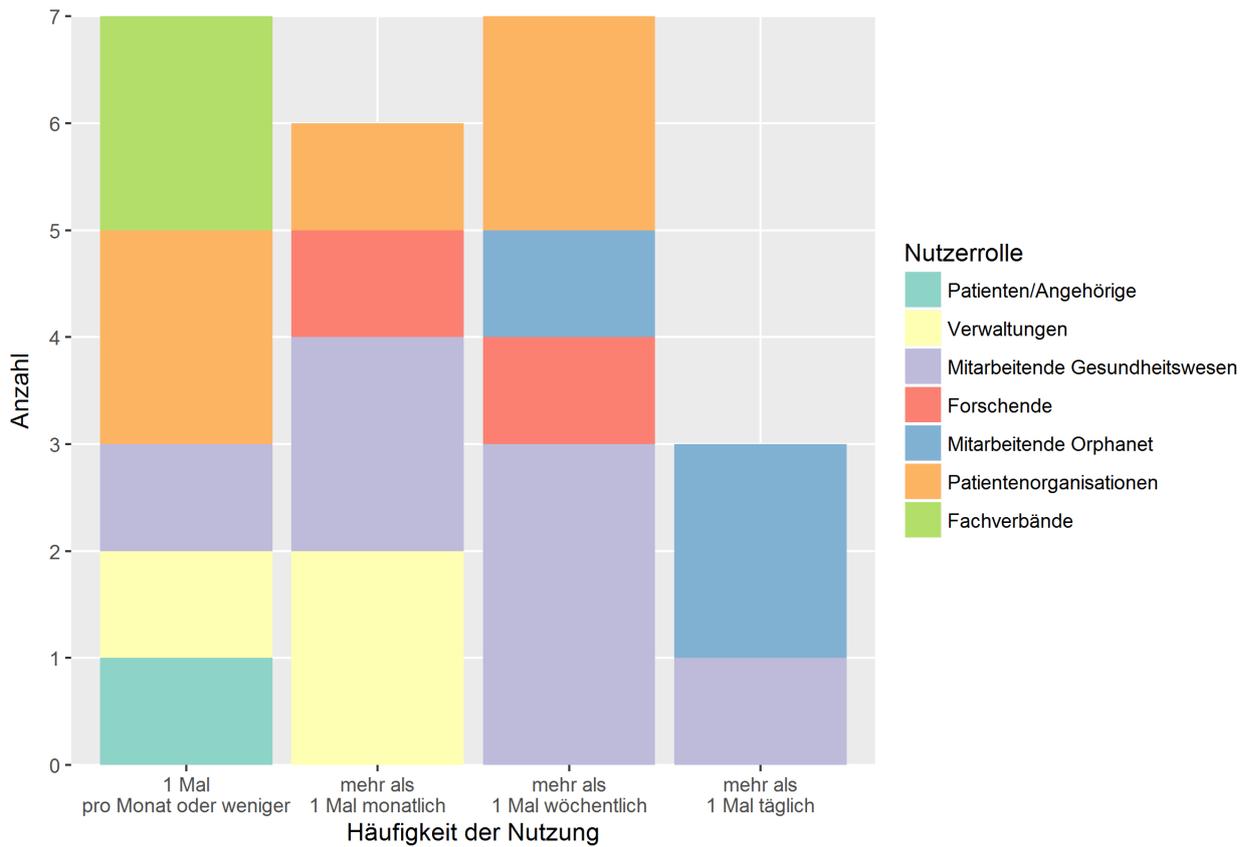


Abbildung 4: Häufigkeit der Nutzung von Orphanet abhängig von der Nutzerrolle (Quelle: Online-Befragung durch Die Ergonomen)

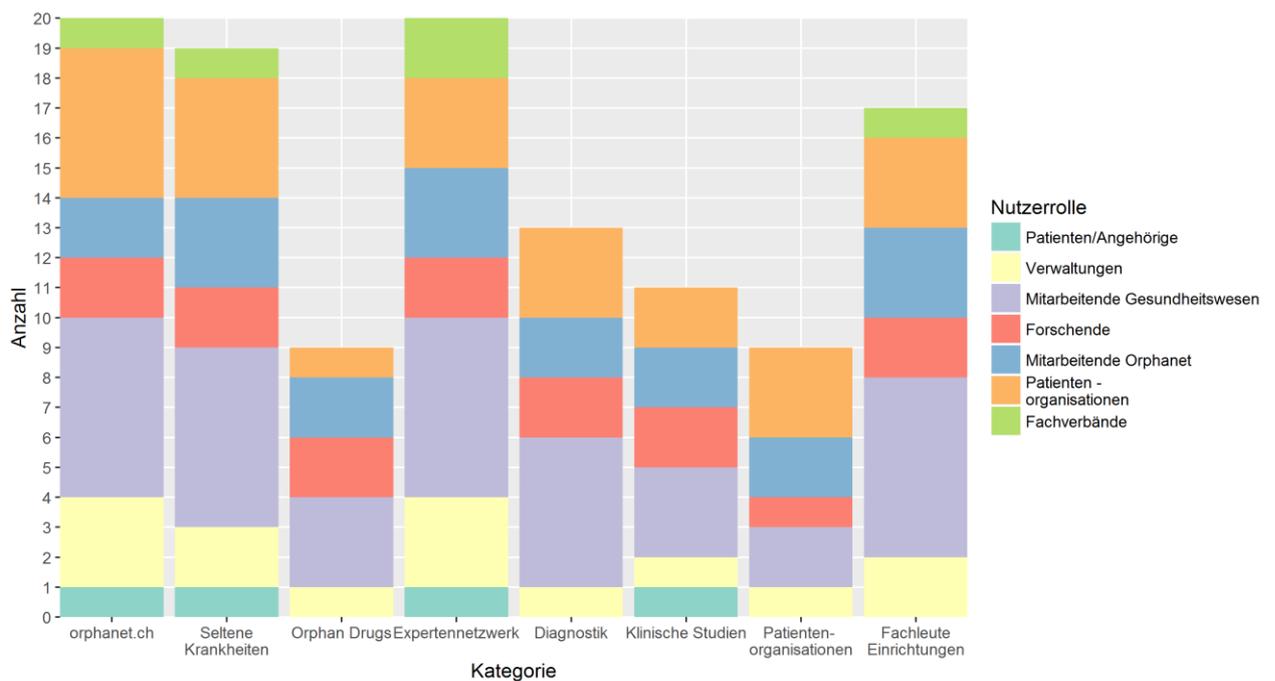
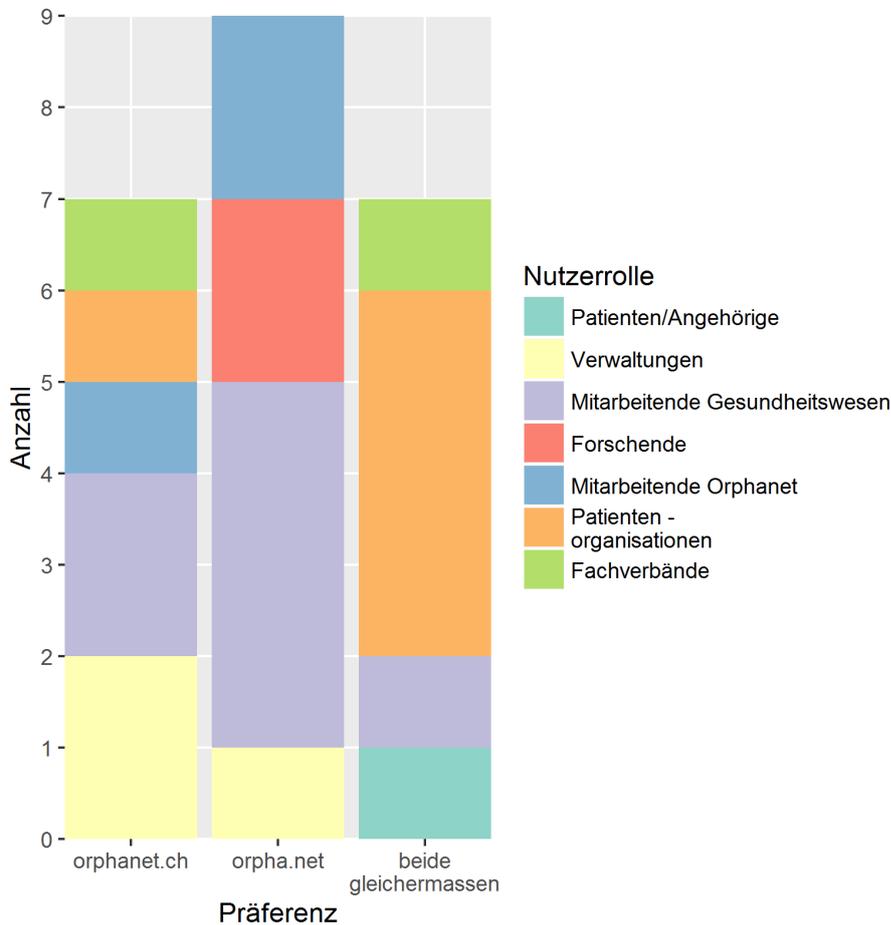


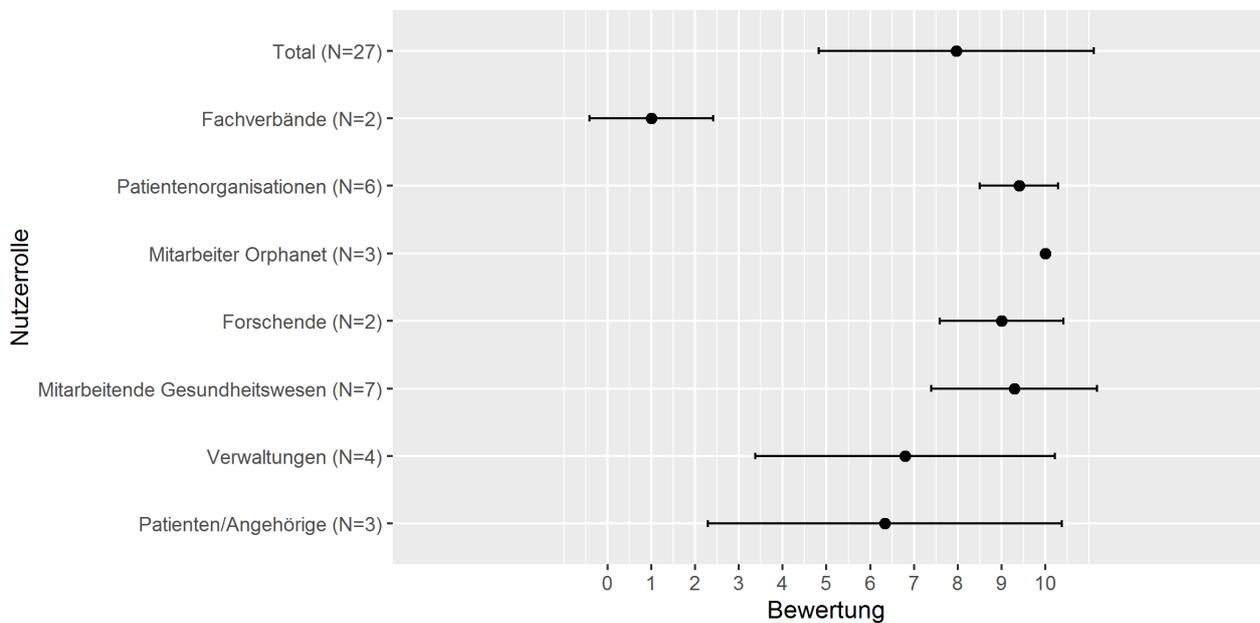
Abbildung 5: Nutzung der jeweiligen Kategorien in Orphanet abhängig der Nutzerrolle. Mehrfachnennungen waren möglich. (Quelle: Online-Befragung durch Die Ergonomen)

Die meisten Befragten gaben an, die internationale Seite orpha.ch als Einstiegsportal zu verwenden. Vor allem die Forschenden und die Mitarbeiter des Gesundheitswesens gehen direkt auf orpha.net, um Informationen abzurufen. Die Antworten auf die offenen Fragen im Fragebogen zeigten, dass der Unterschied zwischen dem internationalen Portal Orphanet und der Länderseite orphanet.ch nicht immer gemacht wird. Darum ist auch die Präferenz zur Nutzung (siehe Abbildung 6) dieser beiden Seiten mit Vorsicht zu interpretieren.



**Abbildung 6: Präferenz zur Nutzung der Seiten orphanet.ch und orpha.net in Abhängigkeit der Nutzerrolle (Quelle Online-Befragung durch Die Ergonomen)**

In diesem Zusammenhang haben die Ergonomen zusätzlich den «Net Promoter Score» (14) bei den Umfrageteilnehmern erfragt. Dieser gibt an, wie wahrscheinlich es auf einer Skala von 0 bis 10 ist, dass die befragte Person Orphanet einem Freund oder Kollegin weiterempfehlen würde. Die Antworten sind in der Abbildung 7 dargestellt. Der Net Promoter Score sagt aus, dass bei einem Wert von 9 oder 10 die Personen als Promotoren für Orphanet eintreten würden. Personen die mit einem Score von 7 oder 8 antworten, gelten als indifferent, und schliesslich werden Personen mit einem Wert von 6 oder darunter als Detraktoren bezeichnet. Über alle Gruppen gerechnet wird Orphanet mit einer Wahrscheinlichkeit von etwa 80% weiterempfohlen. Der NPS-Score über alle Teilnehmenden gerechnet ist 41, was ein befriedigender Score darstellt (die Skala reicht von -100 bis +100, siehe Berechnung unter (14)). Die detailliertere Betrachtung nach Nutzerrolle zeigt, dass vor allem die Mitarbeitenden von Orphanet, die Forschenden, die Mitarbeiter des Gesundheitswesens oder die Patientenorganisationen Orphanet weiterempfehlen würden. Patienten sind dagegen indifferent.

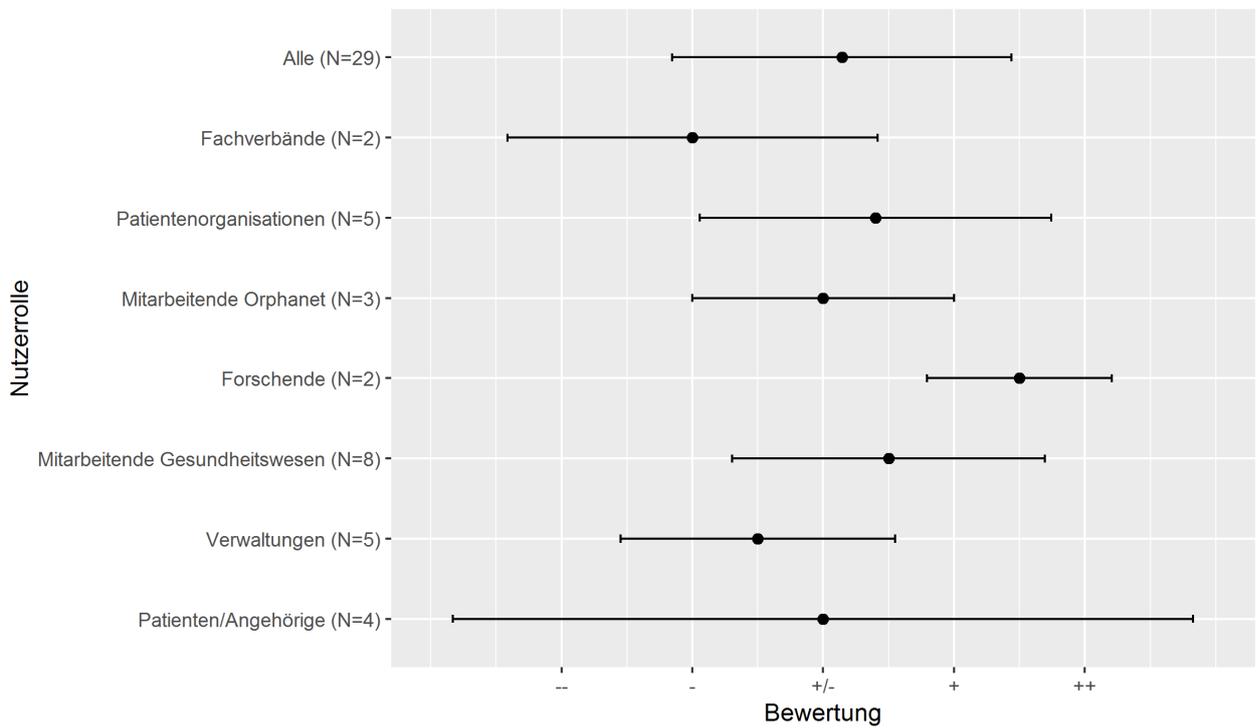


**Abbildung 7: Net Promoter Score abhängig von der Nutzerrolle mit Angabe des Mittelwertes und der Standardabweichung. Die Skala reicht von einer sehr unwahrscheinlichen (0) bis zu einer sehr wahrscheinlichen Weiterempfehlung (10). Der NPS-Score über alle Teilnehmenden ist 41, 80% würden Orphanet weiterempfehlen. (Quelle: Online-Befragung durch Die Ergonomen)**

### 3.3.5 Einfachheit der Nutzung von Orphanet

Die Bewertung der Einfachheit der Nutzung war weder positiv noch negativ (siehe Abbildung 8). Viele Aussagen bei Mitarbeitern aus dem Gesundheitswesen oder Patientenvereinigungen zeigen, dass man sich einen einfacheren Zugang zu Orphanet wünscht. Insbesondere wünschen sich die Befragten eine verbesserte Suchfunktion, bei der man zielgerichteter suchen kann. Auch Personen im Gesundheitswesen brauchen Vorkenntnisse, um z.B. bei der Suche nach verschiedenen seltenen Krankheiten die richtigen Entscheidungen zu treffen. Patientenorganisationen haben zudem erwähnt, dass Krankheitsbilder bei der Auswahl der Krankheit helfen könnten und dass auch erklärt werden soll, wie man die Suche am effizientesten einsetzt. Die Struktur in Orphanet sei schwierig zu verstehen und nicht zielführend.

Die Seite sei vor allem für Patienten schwierig zu bedienen. Diese Aussage kam von einem Patienten selbst aber auch von Vertretenden von Patientenorganisationen. Orphanet verlangt ein hohes Niveau an Gesundheitskompetenz, um richtig angewendet werden zu können. Bei der Aufteilung der Bewertung der Einfachheit der Nutzung wurde festgestellt, dass die befragten Patienten sowie Vertretende von Verwaltungen und Fachverbände die Einfachheit als eher negativ bewerten. Die Mitarbeiter von Orphanet bewerten die Einfachheit der Nutzung auch als mittelmässig. Allerdings bewerten diese alle Funktionalitäten: Die Suche, die Dateneingabe und die Validierung. Die Tabelle 6 und die Tabelle 7 zeigen Aussagen zur Einfachheit der Nutzung für das internationale Portal orpha.net und die Schweizer Seite orphanet.ch. Die Einfachheit wird bei beiden Seiten ähnlich bewertet.



**Abbildung 8: Wahrgenommene Einfachheit der Benutzung mit Angabe des Mittelwertes und der Standardabweichung. Die Skala reicht von einer sehr negativen Bewertung (--) bis zu einer sehr positiven Bewertung (++). (Quelle: Online-Befragung durch Die Ergonomen)**

Um die Einfachheit der Nutzung detaillierter zu untersuchen, wurde ein Teilaspekt der Einfachheit der Nutzung, die Effizienz, noch genauer ausgewertet. Die Suche nach Informationen in Orphanet wird tendenziell als effizient eingeschätzt (siehe Abbildung 9).

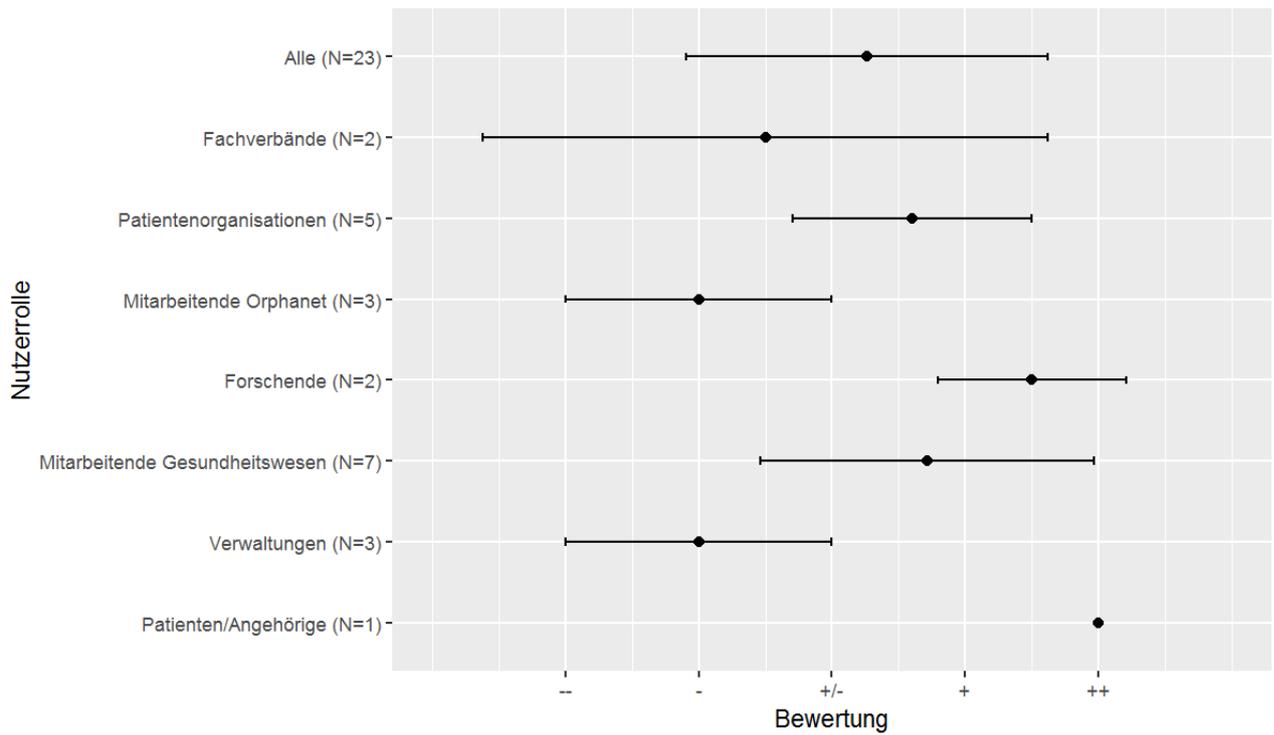


Abbildung 9: Wahrgenommene Effizienz bei der Suche in Orphanet nach Nutzerrolle mit Angabe des Mittelwerts und der Standardabweichung. Die Skala reicht von einer sehr negativen Bewertung (--) bis zu einer sehr positiven Bewertung (++). (Quelle Online-Befragung durch Die Ergonomen)

**Tabelle 6: Einzelaussagen in der Online-Befragung in Bezug auf Einfachheit der Nutzung von orpha.net**  
**Legende: [+] = positive Kommentare, [-] = negative Kommentare, [!] = Verbesserungsvorschläge (Quelle: Online-Befragung durch Die Ergonomen)**

Patienten/ Angehörige	Vertretende von Verwaltungen	Mitarbeitende Gesundheitswesen	Forschungs- tätige	Mitarbeitende von Orphanet Schweiz	Vertretende von Patienten- organisation	Vertretende von Fachverbände
	[-] Schlechte Lesbarkeit [-] Schwierig Informationen zu finden da zu viel Text [!] Benutzerfreundlichkeit verbessern [!] Übersichtlichkeit verbessern [!] Seite der Zielgruppe anpassen	[-] Die Eingabe braucht Kompetenzen und genügend Personal [!] Benutzerfreundlichere Navigation und Darstellung der Suchergebnisse  [!] Eingabe soll vereinfacht werden		[!] Nutzerfreund- lichkeit und Aufbau verbessern		[-] Schwer verständliche Suchlogik  [-] Unübersichtlich, da man in verschiedenen Kategorien nach derselben Krankheit suchen muss  [!] Hilfsfunktionen bei der Suche hinzufügen [!] Darstellung der Schweizer Angebote unabhängig der Sprache  [!] Präzise und vollständige Eingabe der Schweizer Angebote

Quelle: Die Ergonomen

**Tabelle 7: Einzelaussagen in der Online-Befragung in Bezug auf Einfachheit der Nutzung von orpha.net.ch**  
**Legende: [+] = positive Kommentare, [-] = negative Kommentare, [!] = Verbesserungsvorschläge (Quelle: Online-Befragung durch Die Ergonomen)**

Patienten/ Angehörige	Vertretende von Verwaltungen	Mitarbeitende Gesundheitswesen	Forschungs- tätige	Mitarbeitende von Orphanet Schweiz	Vertretende von Patienten- organisation	Vertretende von Fachverbände
	[-] Seite ist zu wenig klar gestaltet [-] Seite ist schlecht organisiert [-] Kein schönes Design			[-] sehr unübersichtliche Seite		

Quelle: Die Ergonomen

### 3.3.6 Design von Orphanet

Das Design hat Einfluss auf die Nutzungsqualität einer Webseite. Die Ergonomen haben die Frage zum Design von orphanet.ch und orpha.net im Fragenbogen ermittelt. Die Frage zielte darauf ab zu erfahren, ob die Seite ansprechend gestaltet sei.

Das Design des internationalen Portals orpha.net wurde durchschnittlich mit 2.72 (Skala von 1 bis 5) bewertet. Die Schweizer Seite orphanet.ch wurde im Schnitt mit 2.65 bewertet. Das Design wurde damit bei beiden Angeboten als unterdurchschnittlich gut bewertet (der Mittelpunkt auf der Skala ist 3). In den Kommentaren wurde häufig die schlechte Lesbarkeit und das Design bemängelt. Das Design sei veraltet und die Seiten müssten neugestaltet und der heutigen Zeit angepasst werden.

### **3.3.7 Beurteilung der Nutzung**

Die Ergonomen ziehen folgende Schlussfolgerungen aus der Befragung zur Nutzung.

Orphanet bietet für alle Nutzenden aus den in den SOP definierten Zielgruppen Informationen an. Das internationale Portal orpha.net ist aber nicht auf die Bedürfnisse zweier wichtiger Zielgruppen ausgerichtet: Patientinnen und Patienten und medizinische Spezialisten. Für Patienten, die noch Laien sind, ist das Auffinden von relevanten Informationen zu schwierig. Die Spezialisten wiederum brauchen Orphanet nicht mehr. Sie verwenden primäre Forschungsliteratur, die zeitnah die Entwicklung in der Forschung abbildet.

Die Seiten orphanet.ch werden laut Aussagen der Nutzer kaum verwendet. Die Website wird als Einstiegspunkt für das internationale Portal orpha.net verwendet. Dies bringt an und für sich keinen Nutzen, erzeugt aber Unsicherheiten, weil nicht klar ist, auf welcher Seite man sich befindet und wo welche Informationen zu finden sind. Diese Verwechslungsgefahr wird durch das ähnliche Design der beiden Angebote verstärkt.

Die Suche nach Informationen auf dem internationalen Portal gestaltet sich schwierig, da in jeder Kategorie (Seltene Krankheiten, Expertenzentren, etc.) einzeln gesucht werden muss. Ein typischer Nutzungsfall, dass man alle Medikamente und Therapieangebote zu einer bestimmten seltenen Krankheit abrufen will, wird nicht unterstützt.

## **3.4 Qualität der Inhalte**

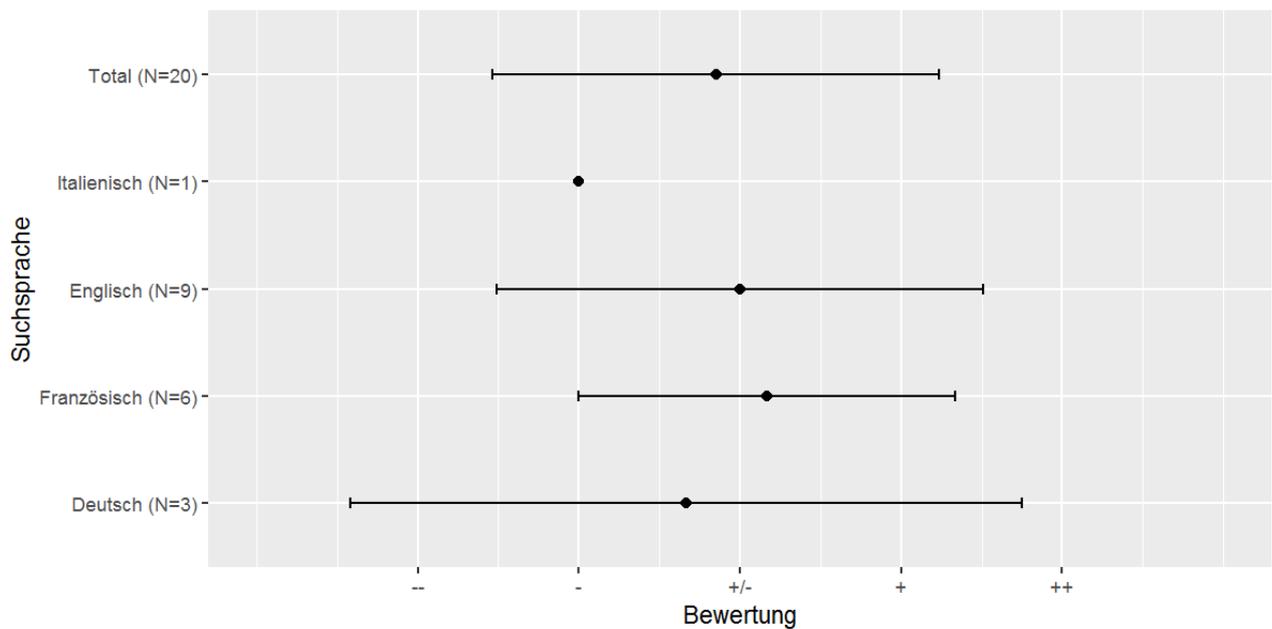
### **3.4.1 Inhaltliche Vollständigkeit der Daten und Regionalität**

Orphanet erlaubt es alle Informationen mit Bezug zur Schweiz abzurufen, sofern diese erfasst sind. Der Nutzende muss Vertrauen haben, dass die Daten vollständig sind. Die Datenvollständigkeit für die Schweiz wird aber von vielen Befragten bezweifelt. Ist man nicht sicher, ob alle Informationen vorhanden sind, werden alternative Portale konsultiert, um die Informationssuche abzusichern. Ein von einer befragten Person genanntes Beispiel ist, dass in der Forschungsdatenbank PubMed Schweizer Autoren gesucht werden, die über eine spezifische seltene Krankheit publiziert haben. Dies wird mit der Absicht getan, Experten zu finden, die noch nicht in Orphanet aufgeführt sind.

Erschwerend kommt hinzu, dass die Suche nach regionalen Informationen (z.B. eine Suche in der Schweiz) in Orphanet nicht direkt machbar ist. Es muss jeweils zuerst die Rubrik (z.B. «Seltene Krankheiten», «Orphan Drugs», «Expertenzentren», etc.) ausgewählt werden, um dann nach dem Land filtern zu können. Das Bedürfnis, dass man in erster Linie Informationen aus der Region sucht, ist vor allem für Patienten und Angehörige gross. In Orphanet gibt es keine Möglichkeit, Informationen zu Symptomen, zu Expertenzentren, zu Medikamenten (Orphan Drugs) und zu Diagnoselabors für eine gegebene Krankheit mit einer Suche zu finden. Jede Anfrage muss einzeln getätigt werden.

In Abbildung 10 wird die Einschätzung der Befragten wiedergegeben, ob bei den Informationen in Orphanet die eigene Region berücksichtigt wird. In der Online-Befragung mussten die Befragten sich einer bevorzugten Suchsprache zuordnen. Diese kann vom Wohn- oder Arbeitsort der Befragten abweichen. Bezüglich Suchsprache ist zu bemerken, dass nur vier von den insgesamt 15 deutsch muttersprachigen Umfrageteilnehmern angaben, Informationen auf Deutsch zu suchen, die übrigen suchen auf Englisch. Im Französischen ist die Präferenz für das Englisch hingegen weniger vorhanden.

Die Befragten beurteilen die Abdeckung ihrer Sprachregion als durchschnittlich. Nutzende in der Deutschschweiz sehen ihre Region leicht schwächer vertreten als Nutzende in der französischen Schweiz.



**Abbildung 10: Vollständigkeit der Daten für die Region des Nutzers (durch Suchsprache in Orphanet definiert) mit Angabe des Mittelwerts und der Standardabweichung. Die Skala reicht von einer sehr negativen Bewertung [--] bis zu einer sehr positiven Bewertung [++]. (Quelle: Online-Befragung durch Die Ergonomen)**

Die Seite orphanet.ch ist heute auf Französisch und Deutsch vorhanden. Eine Italienische Version existiert nicht, wird aber von einer Tessiner Vertreterin in der Befragung gefordert. In der Online-Befragung wurde vielfach kritisiert, dass orphanet.ch nur auf Französisch existiere.

Die deutschsprachige Version von orphanet.ch wurde im Juni 2016 veröffentlicht. Dies ist noch nicht von allen Nutzenden bemerkt worden. Diese Annahme wird dadurch gefördert, dass man mit einem deutschsprachigen Internetbrowser nicht automatisch auf die deutschsprachige Version von orphanet.ch weitergeleitet wird. Man muss aktiv in der oberen Navigation auf «Deutsch» klicken.

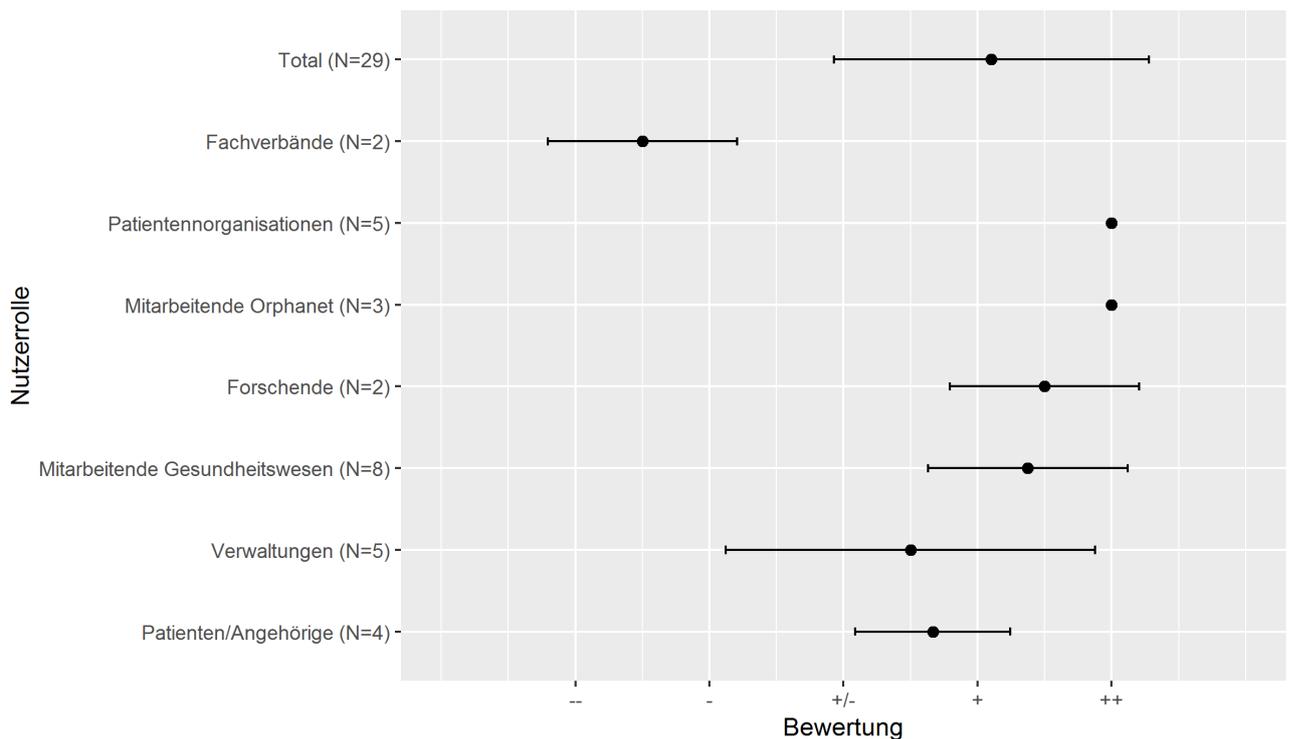
Die Qualität der deutschen Übersetzung ist mangelhaft: Die redaktionellen Inhalte müssen lektoriert und redigiert werden. Dies ist notwendig, soll die Website von einem deutschsprachigen Publikum ernst genommen werden können.

Aus der Online-Befragung gibt es keine Hinweise, die auf eine Erweiterung des Angebots in orphanet.ch hindeuten. Auch eine Erweiterung der regionalen oder kantonalen Neuigkeiten wird nicht gefordert. Es gibt jedoch eine Aussage, dass für die Internetseite orphanet.ch die Zielgruppe besser definiert werden sollte und dann die Seite entsprechend anzupassen sei.

Orphanet Schweiz konstatiert, dass die Nutzer den Zweck der Länderseite verkennen. Aus vielen Aussagen aus dem Fragebogen und den Interviews schliessen die Ergonomen, dass die Nutzer sich kaum für die vorhandenen Informationen auf der Schweizer Seite orphanet.ch interessieren. Es gab keine Aussage von den Befragten, dass das Angebot von der Schweizer Seite orphanet.ch geschätzt wird.

### 3.4.2 Nützlichkeit

Die zwei Faktoren, die nach dem TAM Modell eine tatsächliche Nutzung voraussagen, sind die wahrgenommene Nützlichkeit und die wahrgenommene Einfachheit der Nutzung. Die Auswertung der Online-Befragung zeigt, dass die wahrgenommene Nützlichkeit von Vertretenden der Verwaltung und Patientinnen und ihren Angehörigen nur knapp als positiv bewertet wird (siehe Abbildung 11). Bei den befragten Vertretenden der Patientenorganisationen und den Mitarbeitern von Orphanet gibt es dagegen eine maximal positive Wertung.



**Abbildung 11: Wahrgenommene Nützlichkeit von Orphanet abhängig von der Nutzerrolle mit Angabe des Mittelwertes und der Standardabweichung. Die Skala reicht von einer sehr negativen Bewertung (--) bis zu einer sehr positiven Bewertung (++). (Quelle: Online-Befragung durch Die Ergonomen)**

Das Portal Orphanet, oder viel mehr die internationale Zusammenarbeit, die dahintersteht, werden von allen Nutzern und Stakeholdern in der Befragung geschätzt. Es wurde häufig ausgesagt, dass die Arbeit an seltenen Krankheiten und Orphan Drugs nur in einem internationalen Kontext möglich sei. Die Nützlichkeit des Portals wird nicht grundlegend in Frage gestellt.

In Bezug auf die nationale Internetseite orphanet.ch waren aber die Aussagen der Befragten, dass sie das Portal «kaum verwenden» und dass es «kaum aktuelle Informationen und keine wirklichen Inhalte» habe. Es sei weder für Experten (Ärzte, etc.) noch für Laien eine nützliche Seite. Orphanet Schweiz fügt als Zusatznutzen an, dass man die Inhalte der Länderseite im internationalen Kontext vergleichen kann. Auch sei es möglich, allgemeine Informationen zu Orphanet in der Schweiz direkt mit einem Link auf orphanet.ch an interessierte Personen zu versenden.

In der Tabelle 8 und Tabelle 9 sind die qualitativen Aussagen zur Nützlichkeit von Orpha.net und Orphanet.ch detaillierter aufgeführt.

**Tabelle 8: Einzelaussagen in der Online-Befragung in Bezug auf Nützlichkeit von orpha.net**  
**Legende: [+] = positive Kommentare, [-] = negative Kommentare, [!] = Verbesserungsvorschläge**

Patienten/ Angehörige	Vertretende von Verwaltungen	Mitarbeitende Gesundheitswesen	Forschungs- tätige	Mitarbeitende von Orphanet Schweiz	Vertretende von Patientenorganisation	Vertretende von Fach- verbänden
	<p>[+] Grosse Datenbasis, gut gepflegt, vollständig</p>	<p>[+] Vergleich der diagnostischen Methoden</p> <p>[+] Suche nach Interessensvereinigungen</p> <p>[+] Möglichkeit, sich eine Übersicht über eine Krankheit, klinische Symptome zu schaffen, ein Labor oder einen Kollegen zu suchen (speziell auch für Allgemeinmediziner).</p> <p>[+] Für Nicht-Spezialisten: Suche nach Zentren</p> <p>[+] Abruf der Codierung der seltenen Krankheiten</p> <p>[+] Austausch zwischen Forschenden, klinischen Ärzten, Patienten zu seltenen Krankheiten</p> <p>[+] Zugriff auf validierte Informationen</p> <p>[-] Für Spezialisten sind die Informationen wenig interessant</p>	<p>[+] Monatlicher Newsletter über seltene Krankheiten</p> <p>[-] Die Informationen sind nicht immer aktuell</p> <p>[-] Es gibt Seiten mit besseren medizinischen Informationen</p>	<p>[+] Umfang der Informationen zu seltenen Krankheiten</p> <p>[+] Vergleiche mit anderen Ländern. Dies erlaubt es, die Daten zu ergänzen und zu validieren</p> <p>[!] Bessere Kommunikation in der Schweiz um Orphanet bekannter zu machen</p> <p>[!] Erweiterte Suche anbieten, um nicht zu viel klicken zu müssen</p> <p>[!] Hilfevideos zur Nutzung zur Verfügung stellen</p> <p>[!] Hilfeseite notwendig: In welche Klassifikationen sind Krankheiten eingeordnet?</p> <p>[!] Hilfeseite notwendig: Wie wird ein Expertenzentrum richtig erfasst?</p> <p>[!]Hilfeseite notwendig: Wie wird ein Expertenzentrum definiert?</p> <p>[!] Zur Erfassung von Expertenzentrum: folgende Zusatzfelder einfügen: CV, Behandlungsschwerpunkte, direktes Kopieren aus anderen Datenbanken (Forschungsdatenbanken, klinische Studien)</p>	<p>[+] Überprüfung, ob es sich um eine seltene Krankheit handelt</p> <p>[+] Sich über eine seltene Krankheit informieren</p> <p>[+] Informationen auf internationaler Ebene erhalten</p> <p>[+] Patientenorganisationen ausserhalb der Schweiz suchen.</p> <p>[+/-] Seite ist von Fachleuten für Fachleute</p> <p>[!] Bilder der Krankheitssymptome anzeigen</p> <p>[!] Regelmässiger aktualisieren, vor allem sprachübergreifend</p> <p>[!] Informationen sollen auch auf Italienisch vorhanden sein</p>	<p>[-] Angaben in der Schweiz sind lückenhaft</p> <p>[-] Es wird viel Vorwissen vorausgesetzt</p>

Quelle: Online-Befragung durch Die Ergonomen

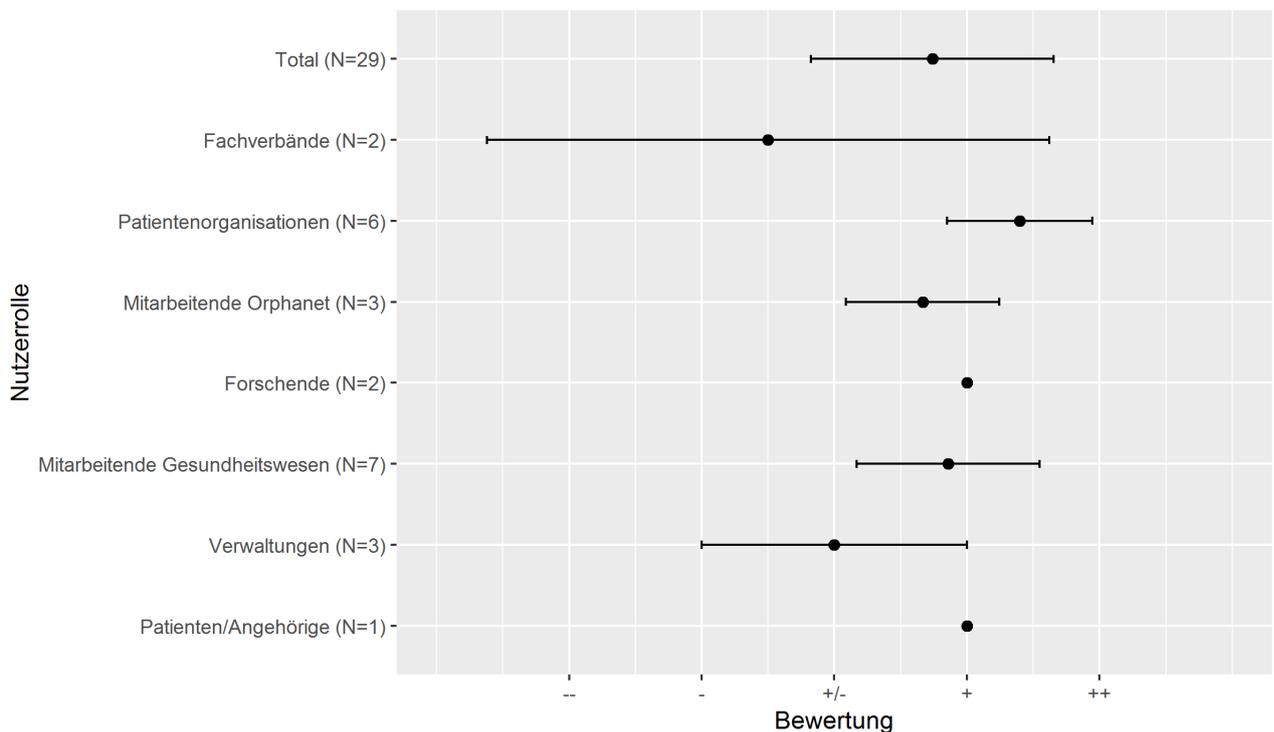
**Tabelle 9: Einzelaussagen in der Online-Befragung in Bezug auf Nützlichkeit von orphanet.ch**  
**Legende: [+] = positive Kommentare, [-] = negative Kommentare, [!] = Verbesserungsvorschläge**

Patienten/ Angehörige	Vertretende von Verwaltungen	Mitarbeitende Gesundheitswesen	Forschungs- tätige	Mitarbeitende von Orphanet Schweiz	Vertretende von Patienten- organisation	Vertretende von Fachverbände
	<p>[+] Aktuelle Informationen zur Schweiz</p> <p>[+] Validierte Informationen</p> <p>[-] Für die Deutschschweiz sind die Information sehr lückenhaft</p> <p>[!] deutsche Texte</p> <p>[!] Übersichtlichkeit und Nutzerfreundlichkeit erhöhen</p>	<p>[+] Visibilität für Orphanet herstellen</p> <p>[-] Daten sind nicht aktuell</p> <p>[-] Kaum verwendet</p> <p>[!] müsste überarbeitet werden, damit es zielgruppengerechter wird (Patienten/ Angehörige, Patientenorganisationen, Fachleute)</p> <p>[!] Hilfe bieten, wie man orpha.net nutzt</p> <p>[!] sicherstellen, dass die Daten immer aktuell sind</p> <p>[!] der Prozess zum Eintragen soll vereinfacht werden</p>	<p>[+] Informationen zur Schweiz</p> <p>[-] nicht vollständig, nicht aktuell</p> <p>[-] zu wenig Informationen zur Deutschschweiz</p> <p>[-] Es sind dieselben Daten wie orpha.net</p>	<p>[+] Suchen nach Informationen mit Schweiz-Bezug</p> <p>[+] Eingangsportale zu europäischen und internationalen Nachrichten</p> <p>[+] Einzige Seite zu schweizerischen Neuigkeiten (Konferenzen, Anlässe der Patientenorganisationen)</p> <p>[-] Keinen Zusatznutzen zur internationalen Seite</p> <p>[!] ansprechenderes Layout und klare Abgrenzung zu orpha.net. Vor allem für Patienten und Angehörige ist die Seite nicht sehr nutzerfreundlich</p> <p>[!] müsste besser als zentrales Portal für Schweizer Inhalte definiert werden (politische Aktualität, wissenschaftliche Anlässe, Vereinsnähe, internationaler Tag seltene Krankheiten, Medieninformationen)</p> <p>[!] soll in allen 3 Landessprachen + Englisch redigiert sein</p>	<p>[+] Spezifisch Schweizerische Probleme werden beschrieben</p> <p>[+] Um Informationen zu schweizerischen Zentren zu finden</p> <p>[+] Neuigkeiten zu Schweiz</p> <p>[!] soll auf Italienisch verfügbar sein</p>	<p>[-] Nicht nützlich</p> <p>[-] Kaum aktuelle Informationen</p> <p>[-] keine wirklichen Inhalte</p>

Quelle: Online-Befragung durch Die Ergonomen

### 3.4.3 Informationsgehalt

Die Informationsqualität wurde mittels Online-Befragung erhoben. Sie wurde insgesamt als knapp positiv beurteilt (siehe Abbildung 12). Die qualitativen Antworten geben Aufschluss über die Gründe. Allgemein wird geschätzt, dass die Informationen validiert sind. Dies schafft Vertrauen in Orphanet. Die Befragten schätzen die grosse Menge an Informationen, die gut gepflegt seien. Es gab auch Aussagen, dass die Daten vollständig seien. Für die Schweiz wird aber bemängelt, dass die Expertenzentren und Fachleute ungenügend abgedeckt seien. Dies stört insbesondere Mitglieder von Verwaltungen und Vertretende von medizinischen Fachverbänden.



**Abbildung 12: Informationsqualität von Orphanet mit Angabe des Mittelwertes und der Standardabweichung. Die Skala reicht von einer sehr negativen Bewertung (--) bis zu einer sehr positiven Bewertung (++) . (Quelle: Online-Befragung durch Die Ergonomen)**

Orphanet.ch und orpha.net haben unterschiedliche Ziele und Inhalte, wie in den SOP beschrieben ist. Das internationale Portal orpha.net enthält die Einträge zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs. Die Schweizerische Internetseite orphanet.ch beinhaltet nationale News zu wissenschaftlichen und politischen Themen in Bezug auf Orphanet Schweiz.

Dies wird aber offenbar nicht von allen Nutzern verstanden. Es gab in der Online-Befragung Aussagen, dass es wichtig sei, dass «die Daten auf den zwei Seiten immer synchron» oder «gleich sein» sollen. Andere Aussagen waren, dass es in orpha.net «mehr Infos als auf dem CH-Portal habe oder diese etwas früher zugänglich seien». Orphanet sei «eine nützliche Alternative zu orphanet.ch, im Speziellen wenn Informationen in Englisch existieren». Fakt ist, dass orphanet.ch keine Einträge zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs beinhaltet. Diese sind ausschliesslich auf dem internationalen Portal Orphanet abrufbar. Dieses Missverständnis entsteht höchstwahrscheinlich dadurch, dass orphanet.ch einen Link anzeigt, der dann auf das internationale Portal weiterleitet, ohne dass sich der Benutzer dessen bewusst ist.

Es ist zudem für die Befragten unklar, ob man zu denselben Resultaten kommt, wenn man auf Französisch oder Deutsch sucht. «Werden Zentren in der Romandie gezeigt, wenn man auf Deutsch nach einer Krankheit sucht?»

### 3.4.4 Möglichkeit der Weiterverwendung der Daten

Orphanet bietet die Dienstleistung Orphadata an. Diese stellt der wissenschaftlichen Gemeinschaft «umfassendes, hoch qualitatives und frei zugängliches Datenmaterial zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs in einem wiederverwendbaren Format» zur Verfügung (15). Es wird unterschieden zwischen frei zugänglichem und dadurch auch kostenfreiem Datenmaterial und solchem, das nur auf Anfrage und/oder gegen eine Gebühr geliefert wird.

Die frei zugänglichen Daten sind:

- Ontologie Orphanet Seltene Krankheiten (ORDO);
- mit anderen Nomenklaturen querverwiesene Gesundheitsstörungen;

- Orphanet Klassifikationen;
- SPARQL endpoint (für Datenbank-Abfragen);
- Epidemiologische Daten;
- Klinische Symptome welche mit seltenen Krankheiten referenziert werden;
- Thesaurus für klinische Symptome referenziert mit anderen Terminologien;
- Gesundheitsstörungen mit den betroffenen Genen;
- Linearisation von Gesundheitsstörungen.

Für das Bildungswesen können folgende Daten (inklusive monatlichen Aktualisierungen) mit der Unterzeichnung einer Materialtransfer-Vereinbarung geliefert werden:

- Textinformationen;
- Patientenorganisationen;
- Expertenkliniken;
- Klinische Labors;
- Orphan Drugs;
- Forschungstätigkeiten.

Die Industrie kann Zugriff auf dieselben Daten beantragen, muss aber je nach Produkt eine jährliche Lizenz von € 3'000-15'000 bezahlen. Alle Daten sind auf der Seite von orphandata.org abrufbar.

### 3.4.5 Beurteilung der Qualität

Die Nützlichkeit von Orphanet ist unbestritten. Die Qualität der Informationen wird von den Befragten als positiv bewertet. Es wird insbesondere geschätzt, dass die Daten validiert sind. Für Mitarbeitende im Gesundheitswesen und Forschende sind kodierte Informationen nützlich. Dazu gehört auch, dass man die Daten aus Orphanet exportieren und weiterverwenden kann.

Die Nützlichkeit von orphanet.ch wird bezweifelt. Man sieht keinen Zusatznutzen dieser Seite. Die Unterscheidung zwischen diesen zwei Seiten sorgt hingegen für Verwirrung. Die Nutzenden erwarten ein Orphanet-Portal und keine nationalen Einstiegsseiten.

Die Abdeckung der Angebote zu seltenen Krankheiten in der Schweiz ist nicht zufriedenstellend. Es wurde in der Online-Befragung mehrfach erwähnt, dass Informationen vor allem für Frankreich vorhanden sind und dass es im Schweizer Kontext vor allem Informationen mit Bezug zur französischen Schweiz habe. Die medizinischen Fachpersonen stützen sich darum bei Ihrer Suche nach Informationen zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs nicht nur auf Orphanet ab, sondern konsultieren weitere Informationsquellen wie bspw. PubMed.

Die Mehrheit der nutzenden Fachpersonen in der Deutschschweiz suchen die Informationen auf Englisch. Die Westschweizer Fachpersonen suchen tendenziell auf Französisch. Für Fachpersonen ist die Übersetzung auf Deutsch offenbar nicht sehr wichtig. Für die Laien ist die Übersetzung der Daten wichtig, aber wie bereits besprochen, nicht die einzige Anforderung.

## 3.5 Erkenntnisse und Optimierungsbedarf für Orphanet Schweiz

### 3.5.1 Erkenntnisse aus der Online-Befragung und den Interviews

#### Die Teilnahme der Schweiz bei Orphanet ist unbestritten

Die in den vorgehenden Abschnitten aufgeführten Resultate zeigen, dass eine internationale Zusammenarbeit von den Befragten als notwendig erachtet wird, um die Problematik der seltenen Krankheiten und ihrer Therapien anzugehen. Seltene Krankheiten seien zu selten, um eine nationale Lösung anzustreben. Die Befragten äussern sich dahingehend, dass Orphanet die einzige Plattform sei, die Daten zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs im Europäischen Kontext zur Verfügung stellt. Eine Mitarbeit bei Portalen anderer Länder (USA, Australien, etc) ist nicht anzustreben, da eine Zusammenarbeit verschiedener Portalen und Orphanet bereits im Gange sei.

Die Befragten sind der Meinung, dass die Schweizer Landeskoordinatorin für Orphanet in Genf ihre Aufgabe gut ausführt und diese weiterhin ausführen soll. Es gab keine gegenteilige Aussage. Die Befragten

begründen dies unter anderem damit, dass Orphanet Schweiz in Genf und das Koordinationsteam in Paris eingespielt sind. Zudem kenne das Orphanet Schweiz-Team die Tools, die für die Validation von Einträgen in Orphanet notwendig sind und die auch Einarbeitung erfordern.

### **Die Zielgruppe der Patienten wird in Orphanet zu wenig berücksichtigt**

Das internationale Portal orpha.net ist für Laien nicht geeignet, sich über eine seltene Krankheit oder über zugehörige Angebote zu informieren. Diese Meinung wird von Vertretern der Patientenorganisationen (aus Erfahrung) wie auch von den Ergonomern (Expertensicht) geteilt. Das Portal setzt vertieftes medizinisches Wissen zur Identifikation der Krankheit aber auch Kenntnisse des Aufbaus des Portals voraus. So muss man zum Beispiel die einzelnen Kategorien (Expertenzentrum, Forschung, Fachleute, etc.) in Orphanet interpretieren. Über dieses Wissen verfügen Laien in der Regel nicht.

info-maladie-rares.ch bietet einen vereinfachten Zugriff für Laien an. Es ermöglicht Patienten und deren Angehörigen in der Westschweiz ohne komplizierte Navigation an patientenfreundliche Informationen zu einer seltenen Krankheit zu kommen und Spezialisten in der Umgebung zu finden. Diese Seite soll als gutes Beispiel dienen.

Die fehlende Zielgruppenorientierung könnte daher rühren, dass die Standard Operating Procedures (SOP) lediglich Anweisungen zu vorgegebenen Arbeitsläufen, zur Kommunikation und zur Datenbearbeitung beinhalten. Es wird in diesem Dokument nirgends erwähnt, was die konkrete Dienstleistung für den Nutzer beinhalten soll. Es macht den Anschein, dass Orphanet darauf fokussiert ist, Daten zu Seltenen Krankheiten zu sammeln und zu verarbeiten, was eine wichtige Voraussetzung für ein Portal wie Orphanet darstellt. Es scheint hingegen, dass wenig Budget bereitgestellt und entsprechend wenige Projekte aufgezogen werden mit dem Ziel, dass sich die medizinischen Fachpersonen, die Patienten und deren Angehörige auf dem Portal zurechtfinden und die Daten auch einfach nutzen können.

### **Die Vollständigkeit der Daten in Orphanet ist aus Schweizer Sicht nicht gegeben**

Die existierenden Angebote zu Expertenzentren und Fachpersonen in der Schweiz sind in Orphanet nicht abgedeckt. Dies ist vor allem in der Deutschschweiz der Fall. Die befragten Nutzenden von Orphanet bezweifeln die Vollständigkeit der Daten und verlassen sich nicht ausschliesslich auf Orphanet.

Der Hauptgrund dafür ist aus Sicht der Ergonomern einerseits die sehr knappe verfügbare Zeit der medizinischen Fachpersonen (z.B. Ärzte), um beispielsweise die Einträge zu pflegen. Der administrative Aufwand für die Eingabe/Aktualisierung der Daten ist schlicht zu hoch. Die medizinischen Experten sind auch nicht die eigentlichen Nutzniesser der Daten in Orphanet. Es besteht aus Sicht der Ergonomern keine Motivation, Einträge zu erstellen oder zu aktualisieren.

Die an den Universitätsspitalern Zürich und Waadt eingesetzten Informationsvermittler verringern diese Hürde für die medizinischen Fachpersonen. Erstere kontaktieren die medizinischen Fachpersonen und helfen ihnen bei der Eingabe und Aktualisierung der Daten. Dabei werden vereinfachte Formulare verwendet, damit der Austausch von Informationen mit den medizinischen Fachpersonen vereinfacht wird.

### **Die Benutzungsfreundlichkeit des Portals ist mangelhaft**

Die Nutzerfreundlichkeit auf dem internationalen Portal orpha.net ist unbefriedigend. Die Suche wie auch die Navigation sind für Experten, die das Portal selten benutzen, wenig benutzerfreundlich. Orpha.net ist nach Datenkategorien getrennt (seltene Krankheiten, Orphan Drugs, Expertenzentren und Netzwerke, etc.). Ein typischer Bedienungsfall, wie alle Informationen/Angebote zu einer seltenen Krankheit in einer Region (z.B. Schweiz) zu finden, ist nur über viele Umwege möglich.

### **Ineffiziente Abläufe bei der Datenvalidierung**

Die Zeit zwischen Dateneingabe und Publikation dauert bis zu 3 Monate. Wünschenswert sind aus Nutzersicht wenige Tage oder höchstens Wochen. Diese lange Dauer habe einerseits mit den beschränkten Mitarbeiterkapazitäten bei Orphanet Schweiz und dem Koordinationsteam in Paris zu tun. Allerdings sind die Orphanet-Tools kompliziert und aufwändig, was eine effizientere Bearbeitung verunmöglicht oder zumindest limitiert.

### **Die Seite Orphanet.ch wird nicht als nützlich empfunden**

Die Schweizer Informationsseite orphanet.ch wird kaum bewusst genutzt. Falls sie verwendet wird, dann als Einstiegsseite, um auf orpha.net zu gelangen und Daten abzufragen. Durch den Umweg über orphanet.ch kommt es aber zu Missverständnissen, weil unklar ist, ob man die gleichen Daten wie direkt über orpha.net erhält. Der Zusatznutzen der Schweizer Seite orphanet.ch ist vielen Nutzern unklar. Es gab keine Aussage von den Befragten, dass das Angebot von der Schweizer Seite orphanet.ch geschätzt wird.

### **Das Vertrauen in den Datenschutz ist nicht gegeben**

Die medizinischen Fachpersonen haben Bedenken wegen des Datenschutzes, wenn sie Anträge einreichen, um in Orphanet als Expertenzentrum eingetragen zu werden. Die Fachpersonen müssen ihre Finanzierung und die Anzahl behandelter Patienten offenlegen. Für medizinische Fachpersonen sind solche Informationen vertraulich, aber gemäss Orphanet erforderlich, um die Kompetenzen der beantragenden Fachperson beurteilen zu können. Dieser Umstand stellt eine zusätzliche Hürde für medizinische Fachpersonen dar, Einträge für Orphanet bereitzustellen.

### **3.5.2 Optimierungsvorschläge aus Sicht der Befragten**

Der Fragebogen beinhaltete eine Frage, was aus Schweizer Sicht unternommen werden könne, um Orphanet zu verbessern. Mehrere Befragte gaben an, dass aus organisatorischer Sicht Führung und mehr Ressourcen notwendig seien, damit Orphanet besser funktioniere. Eine weitere Aussage war, dass die kantonalen Barrieren durchbrochen werden sollen. Es wird als unbefriedigend empfunden, dass jeder Kanton und die diesem unterstellten Spitäler einzeln angesprochen und zur Mitarbeit bewegt werden müssen. Es wurde ebenfalls gewünscht, dass mehr Institutionen und Regionen der Schweiz bei der Mitarbeit in Orphanet miteinbezogen werden.

Orphanet Schweiz in Genf plädiert im Speziellen für:

- ein wissenschaftliches Komitee, das helfen könne, Daten zu validieren;
- verbesserte Tools für eine vereinfachte Bearbeitung der Daten;
- für mehr Informationsvermittler in den grossen Kliniken;
- eine offizielle Zusammenarbeit mit dem BAG bezüglich genetischer Analysen;
- eine Finanzierung von zwei Vollzeitstellen für die Verarbeitung der Daten;
- eine formelle Zusammenarbeit (SNF, Telethon, etc.) in Bezug auf die Finanzierung;
- eine formelle Zusammenarbeit mit Swissmedic bezüglich Orphan Drugs.

Bei der Frage was das BAG oder die GDK beitragen können, waren die Aussagen nicht eindeutig. Je nach Nutzerrolle der befragten Person wurde das BAG oder das GDK mehr in der Pflicht gesehen. Es wird das Auftreten als Auftraggeber für Orphanet, aber auch schlicht finanzielle Mittel, Investitionen in Infrastruktur oder Hilfe bei der Bekanntmachung von Orphanet erwartet. Die Finanzierung von Orphanet sollen geteilt werden (Einzelaussage von Seiten Vertretung einer Patientenorganisation).

### **3.5.3 Handlungsspielraum aus Sicht der Ergonomen**

Das internationale Portal orpha.net wird in Paris gepflegt. Paris entwickelt alle Tools, welche für die Pflege der Daten, die Zusammenarbeit und Kommunikation mit den Partnerländern verwendet werden. Paris entscheidet in letzter Instanz, welche Einträge publiziert werden. Die Partnerländer sind eingeladen, sich an die definierten Prozesse zu halten und mit den entsprechenden Tools nationale Informationen zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs beizusteuern.

Aus diesem Grund besteht aus Schweizer Perspektive keine Möglichkeit, das internationale Portal orpha.net in seiner Funktionsweise und seinen Kommunikationsmitteln zu beeinflussen. Es gibt aber Möglichkeiten, die Organisation in der Schweiz zu optimieren, sofern die bestehende internationale Orphanet-Struktur nicht beeinträchtigt wird.

Es existieren bereits zwei zusätzliche Initiativen zu seltenen Krankheiten, die vom öffentlichen Sektor aus gestartet worden sind. Dieses ist einerseits die Internetseite und Hotline bei Info-maladies-rares.ch, die Informationen für Laien in den Kantonen Waadt und Genf anbieten. Andererseits gibt es das Projekt «Kompetenzzentrum für seltene Krankheiten – universitäre Medizin Zürich», das ebenfalls eine Hotline aufgebaut hat und daran ist, ein Patienteninformationsportal zu erstellen. Die Kosten für den Aufbau und

den Unterhalt sind im Rahmen dieser Evaluation nicht untersucht worden, werden sich aber längerfristig wohl denen von [info-maladies-rares.ch](http://info-maladies-rares.ch) angleichen (siehe Kapitel 3.2.3).

In der Schweiz existiert Handlungsspielraum, um die Hauptprobleme von Orphanet in der Schweiz anzugehen. Dieser wird im nächsten Kapitel ausgeführt, und es werden entsprechende Empfehlungen abgeleitet.

## 4 Empfehlungen

### 4.1 Teilnahme der Schweiz an Orphanet

Die Schweiz soll weiterhin im internationalen Konsortium Orphanet mitwirken. Orphanet ist im europäischen Kontext die einzige geeignete Organisation, um Informationen zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs auszutauschen. Folglich muss die Landesorganisation Orphanet Schweiz weiterhin betrieben und mit den nötigen Ressourcen unterstützt werden.

Auf politischer Ebene muss die Mitarbeit an Orphanet vom BAG und GDK beschlossen werden. Es soll eine Strategie ausgearbeitet werden, wie Orphanet Schweiz finanziert werden kann.

### 4.2 Anerkennung Organisation Orphanet Schweiz

Die Universitätsspitäler Genf sind zurzeit de facto der Sitz von Orphanet Schweiz und erledigen die Kommunikation und Zusammenarbeit mit Paris zur Zufriedenheit aller Beteiligten. Die Ergonomen schlagen vor, dass Orphanet Schweiz weiterhin den Universitätsspitalern Genf angegliedert bleibt. Die bestehende Organisation Orphanet würde weiterhin alle Anforderungen erfüllen, die in den Standard Operating Procedures (3) beschrieben sind. Insbesondere stellt sie weiterhin die Kommunikation mit dem Koordinationsteam in Paris sicher.

Da Orphanet Schweiz weiterhin existieren soll, muss auf politischer Ebene anerkannt werden, dass es eine Landeskoordinatorin für Orphanet Schweiz braucht. Die Universitätsspitäler Genf sollen kontaktiert werden, um die Weiterführung der institutionellen Unterstützung für Orphanet Schweiz durch diese abzuklären.

### 4.3 Bessere Berücksichtigung der Zielgruppe der Patienten und Angehörige

Die Patienten und ihre Angehörigen sollen bei der Informationssuche nach seltenen Krankheiten unterstützt werden. Die Bedürfnisse dieser Zielgruppe werden mit dem heutigen Portal orpha.net schlecht bedient. Die Internetseite info-maladies-rares.ch entspricht mit ihrer einfachen Suche und den ausgewählten Informationen (aus orpha.net) deutlich besser den Bedürfnissen der Patienten und Angehörigen. Die Ergonomen empfehlen diese Art von Internetseiten zu unterstützen. Ein Angebot wie info-maladies-rares.ch soll auch Patienten und Angehörigen aus den anderen Landesteilen zur Verfügung gestellt werden.

Die Seite soll die Möglichkeit bieten, dass man bei einer Aktualisierung der Informationen zu einer bestimmten Krankheit benachrichtigt wird. So könnten sich die Nutzer für einen «Newsletter» für eine oder mehrere Krankheiten einschreiben. Dadurch werden sie informiert, wenn es neue Therapieangebote oder Medikamente gibt.

Bezüglich dem internationalen Portal orpha.net könnte die Landeskoordinatorin im Management Board darauf hinwirken, dass man für die einzelnen Zielgruppen die Bedürfnisse abklärt und die Angebote aufgrund dieser Bedürfnisse umsetzt. Es können dabei «User Stories» verwendet werden, wie dies exemplarisch im Kapitel 3.3.3 ausgeführt wurde.

### 4.4 Erhöhung der Benutzerfreundlichkeit

Das Portal orpha.net soll für Patienten und Angehörige benutzerfreundlicher gestaltet werden. Eine effektive Verbesserung würde durch eine zielgruppengerechte Suche erreicht. Die Suche für Patienten soll über alle Kategorien funktionieren, phonetisch ähnliche Begriffe finden und nur Artikel anzeigen, die für Laien geeignet sind. Das US-amerikanische Portal zu seltenen Krankheiten enthält Anleitungen für die verschiedenen Zielgruppen und kann als Beispiel für eine bessere Suche verwendet werden (10).

Die Landeskoordinatorin von Orphanet Schweiz kann diesen Vorschlag im Management Board des Konsortiums Orphanet einbringen.

Die Schweizer Seite orphanet.ch soll durch Orphanet Schweiz soweit geändert werden, dass anstatt einer Sprachauswahl und einem OK-Button neu ein Link auf das Portal orpha.net gesetzt wird. Dieser Link soll «Auf internationales Portal orpha.net wechseln» benannt werden. Damit lassen sich die Unsicherheiten bezüglich der Orientierung (auf welcher Seite bin ich?) und Unterscheidung (wo finde ich welche Daten?) gelöst werden.

#### **4.5 Optimierung der Datenvalidierung**

Die Landeskoordinatorin soll im Management Board darauf hinwirken, dass die Tools in Orphanet überdacht und angepasst oder durch geeignete Kollaborations-Tools ersetzt werden. Die Arbeitsmittel sollen sich an etablierte Prozessmanagement-Tools orientieren. Ein Prozessmanagement-Tool wie z.B. Jira von Atlassian könnte die Anforderungen von Orphanet erfüllen und eine nahtlose Verarbeitungskette der Einträge in Orphanet ermöglichen.

#### **4.6 Aufwand für Orphanet.ch minimieren**

Die Schweizer Seite orphanet.ch soll nur soweit bestehen bleiben, dass sie die Kriterien der SOP von Orphanet erfüllt. Es gibt ansonsten keinen Bedarf für diese Seite.

Die Verantwortlichen der Internetseite Orphanet.ch stellen nur allgemeine Informationen auf die Seite, die eine lange Gültigkeit haben (man kann von statischen Inhalten sprechen). Diese sollen von einer muttersprachlichen Person von Französisch nach Deutsch übersetzt werden.

Darüber hinaus sollen keine weiteren Investitionen in die Website getätigt werden.

#### **4.7 Schaffung von regionalen Informationsgewinnungszentren und Informationsseiten für Patienten**

Im Folgenden ist die Entscheidungsfindung für die Empfehlung zur Schaffung von regionalen Informationsgewinnungszentren und Informationsseiten für Patienten beschrieben. Am Ende dieses Kapitels sind die endgültigen Empfehlungen aufgeführt. Der chronologische Aufbau der Vorschläge ist für das Verständnis der finalen Empfehlungen notwendig.

Die Ergonomen schlugen in einer früheren Phase der Evaluation Orphanet Schweiz vor, interkantonale Informationszentren für seltene Krankheiten zu schaffen. Dabei war angedacht, die bestehenden Strukturen in Zürich (Projekt «Kompetenzzentrum für seltene Krankheiten – universitäre Medizin Zürich») und Genf (info-maladies-rares.ch) zu nutzen.

Die Informationszentren hatten in der ursprünglichen Empfehlung folgende Aufgaben zu erfüllen:

1. Das Informationszentrum soll interessierten Personen (im Speziellen den Patientenorganisationen und Patienten) die Möglichkeit bieten, Informationen zu Spezialisten, Orphan Drugs, Diagnostik, etc. zu melden. Patientenorganisationen und die bei ihnen organisierten Patientinnen wissen, wer die medizinischen Fachpersonen für eine gegebene seltene Krankheit sind. Die Daten werden von den Informationszentren vorvalidiert. Die Validation beinhaltet die Kontaktaufnahme mit den genannten Fachärzten und Institutionen, um die Korrektheit der Angaben zu überprüfen und die eventuell ungenauen Daten zu ergänzen und zu korrigieren.
2. Die Rolle als Informationsvermittler behalten die Informationszentren bei. Sie unterstützen die medizinischen Fachpersonen bei der Dateneingabe.
3. Die Informationszentren übernehmen neu auch die Rolle der Hotline für Patienten und Angehörige. Sie können kompetent Rat geben, da sie die Informationen, die sie über die obenstehenden Aktivitäten gewonnen haben, weitergeben können.

Die Ergonomen rechnen mit positiven Effekten auf die Informationsgewinnung in der Schweiz. Einerseits werden mit den Patientenorganisationen und den Patienten jene Stakeholder miteinbezogen, die eine intrinsische Motivation haben, dass die Daten aktuell sind und bleiben. Die Patientenorganisation kennen

die Experten für die entsprechende Krankheit in der Schweiz und erfahren auch (durch ihre Patienten), wenn Experten umziehen oder Neue hinzukommen. Andererseits vereinfacht es die Dateneingabe für die medizinischen Fachpersonen, da die Daten schon vorbereitet sind und nur noch bei Bedarf korrigiert werden müssen. Der Zeitaufwand der medizinischen Experten sinkt dadurch. Ebenfalls erhöht sich die Motivation der medizinischen Fachpersonen dadurch, dass sie durch Patientenorganisationen oder Patientinnen empfohlen werden und nicht von sich aus die Initiative ergreifen müssen.

Diese Informationszentren sollen neu als Angebot aller Kantone (ihrer Sprachregion) auftreten und dies auch so kommunizieren. Die Namen USZ, HUG, CHUV sollen auf den Portalen in den Hintergrund treten. Diese Massnahme bewirkt, dass das Vertrauen der medizinischen Fachpersonen in den Datenschutz bei Orphanet gesteigert wird. So müssten sie nicht mehr einem (aus ihrer Sicht) konkurrierenden Spital vertrauliche Daten übermitteln, sondern dies einer neutralen und interkantonalen Organisation zur Verfügung stellen. Die Angebote an Expertenzentren, Spezialisten, und Patientenorganisationen usw. können nach Kantonen aufgelistet werden.

#### **Variante A: zwei Informationszentren**

Bei der Variante A werden zwei Informationszentren aufgebaut. Das Informationszentrum in Genf steht den mehrheitlich französischsprachigen Kantone und das Informationszentrum in Zürich den mehrheitlich deutsch- und italienischsprachigen Kantonen zur Verfügung.

Die interkantonalen Informationszentren (im Moment noch info-maladies- rares.ch und Projekt «Kompetenzzentrum für seltene Krankheiten – universitäre Medizin Zürich») in Genf/Lausanne und Zürich können durch diese Massnahme besser ausgelastet werden. Sie können Wissen über seltene Krankheiten kumulieren und als echte Expertenzentren auftreten. Sie erhalten eine gute Übersicht über die Angebote zu seltenen Krankheiten in den jeweiligen Sprachregionen.

Mit dem aktuellen Personalbestand kann der Aufwand für Datenerfassung und Datenaktualisierung auch mit der neuen Aufgabenteilung bewältigt werden. Falls die Datenerfassungsrate erhöht werden kann, was ja das Ziel des Projekts Orphanet ist, steigt der Aufwand linear. Die Ergonomen rechnen aber in der Tendenz damit, dass Orphanet Schweiz entlastet wird, im Gegenzug die beiden Informationszentren zusätzliche Aufwände haben werden.

Die Finanzierung dieser interkantonalen Informationszentren seltene Krankheiten könnte vom Bund oder den Kantonen übernommen werden. Das Internet-Portal in Zürich und in Genf/Lausanne müsste ausserdem noch ausgebaut werden.

Die Aufwände von Orphanet Schweiz könnten vom BAG oder durch die GDK finanziert werden. Weitere finanzielle Unterstützung könnte zudem von privaten Stiftungen und Forschungsgeldern kommen, so wie das in der Vergangenheit bereits der Fall war.

Kostenbeteiligung durch den Bund, die Kantone oder durch andere Finanzierungsquellen könnten z.B. im Rahmen der Arbeitsgruppen zum «Massnahmenplan Nationales Konzept Seltene Krankheiten» besprochen werden.

In Tabelle 10 sind die Kriterien und die erwarteten Effekte einer Einführung der Variante A aufgeführt.

**Tabelle 10: Beurteilungsraster für die Variante A aus Sicht der Ergonomen**

Kriterien in Bezug auf Orphanet	Veränderung zum Status quo
Datenqualität und Vollständigkeit	[+] Datenqualität und Vollständigkeit werden stark erhöht, da die intrinsisch motivierten Nutzer (Patientenorganisationen/Patienten) miteinbezogen werden
Benutzerfreundlichkeit und Verständlichkeit für Patienten und Angehörige	[+] Die bessere Benutzerfreundlichkeit wird analog zu info-maladies-rares.ch auch für die Deutschschweizer Patienten angeboten. Das Angebot des Projekts «Kompetenzzentrum für seltene Krankheiten – universitäre Medizin Zürich» wird ausgebaut.
Einfachheit für medizinisches Fachpersonal zur Dateneingabe/Aktualisierung	[+] Medizinisches Fachpersonal wird von den Informationszentren (Genf oder Zürich) kontaktiert und bei der Dateneingabe unterstützt.
Stärkung des Vertrauens seitens medizinischer Fachpersonen	[+] Die Informationszentren treten als Vertreter der Kantone auf und kommunizieren dies auch entsprechend. Das medizinische Fachpersonal muss seine vertraulichen Daten nicht mehr an ein (vermeintlich) konkurrierendes Institut senden.
Kosten	[+/-] Die Infrastrukturen und das Expertenwissen besteht bereits in den Informationszentren. Der Aufwand der Informationszentren steigt, da sie nicht mehr nur Anrufende beraten, sondern auch Meldungen für neue Einträge entgegennehmen und medizinische Fachpersonen kontaktieren. Der Aufwand für Orphanet Schweiz ist tendenziell kleiner, da eine Vorselektion gemacht wurde und die Kontaktaufnahme zu den Fachpersonen hauptsächlich über die Informationszentren läuft. [-] Die beiden Internetseiten für die Informationszentren Zürich und Genf müssten noch auf-respektive ausgebaut werden.  Die Kosten für den Betrieb bleiben voraussichtlich gleich zum Status quo.

Quelle: Beurteilung die Ergonomen

#### **Variante B: ein Informationszentrum in Genf/Lausanne**

Auch in der Variante B wird die Möglichkeit geboten, dass interessierte Betroffene (inklusive Patientinnen und Patientenorganisationen) Informationen an ein interkantonales Informationszentrum Seltenen Krankheiten melden können.

Anstatt ein Informationszentrum in Genf und eines in Zürich aufzubauen, wird ein gemeinsames interkantonales Informationszentrum aufgebaut. Zweigleisigkeiten bei der Infrastruktur können so vermieden werden und die Informationen wären für alle Stakeholder und Nutzerinnen in der Schweiz dieselben. Die Ergonomen fassen die Vor- und Nachteile der Variante B in Tabelle 11 zusammen.

**Tabelle 11: Beurteilungsraster für die Variante B aus Sicht der Ergonomen**

Kriterien in Bezug auf Orphanet	Veränderung zum Status quo
Datenqualität und Vollständigkeit	[+] Datenqualität und Vollständigkeit werden stark erhöht, da die intrinsisch motivierten Stakeholder (Patientenorganisationen/Patienten) miteinbezogen werden
Benutzerfreundlichkeit und Verständlichkeit für Patienten und Angehörige	[+] Die bessere Benutzerfreundlichkeit wird analog zu info-maladies- rares.ch auch für die Deutschschweizer Patienten angeboten. Das Angebot des info-maladies- rares.ch in Genf wird ausgebaut. [+] Es gibt nur ein Angebot in der Schweiz, was so auch besser kommuniziert werden kann.
Einfachheit für medizinisches Fachpersonal zur Dateneingabe/Aktualisierung	[+] Medizinisches Fachpersonal wird von dem Informationszentrum in Genf kontaktiert und bei der Dateneingabe unterstützt. [-] Das Informationszentrum in Genf muss Personal einstellen, das Hilfestellung in den drei wichtigsten Landessprachen anbieten kann.
Stärkung des Vertrauens seitens medizinischer Fachpersonen	[+] Das Informationszentrum tritt als Vertreter der Kantone auf und kommuniziert dies auch entsprechend. Das medizinische Fachpersonal muss seine vertraulichen Daten nicht mehr an ein (vermeintlich) konkurrierendes Institut senden. [-] Genf ist für Deutschschweizer weiter weg als Zürich. Info-maladie- rares.ch müsste als nationales Portal für Patienten und Angehörige auftreten.
Kosten	[+/-] Die Infrastruktur in Genf besteht bereits. Der Aufwand für das Informationsportal (info-maladies- rares.ch) wird erhöht, da sie nicht nur Anrufende beraten, sondern auch Meldungen für neue Einträge entgegennehmen und medizinische Fachpersonen kontaktieren. Der Aufwand für Orphanet Schweiz ist tendenziell kleiner, da eine Vorselektion wegfällt und die Kontaktaufnahme zu den Fachpersonen hauptsächlich über das Informationszentrum läuft. [-] Das Portal müsste so erstellt werden, dass es mehrsprachig geführt werden kann. Es muss auch sichergestellt werden, dass muttersprachliche Personen die jeweiligen Übersetzungen zeitnah machen. [+] weniger Kosten für die Infrastruktur  Die Kosten für den Betrieb bleiben voraussichtlich gleich zum Status quo.

Quelle: Beurteilung die Ergonomen

### **Variante C: ein Informationszentrum bei ProRaris**

Die dritte Variante C sieht vor, dass ProRaris ein interkantonales Informationszentrum, vermutlich in Bern, betreiben könnte. ProRaris müsste dazu neu ein dreisprachiges Internet-Portal aufbauen. Eine Hotline zu seltenen Krankheiten existiert bereits. Diese Variante wäre eine neutrale Lösung, da kein Spital und kein Kanton bevorzugt würden. Nachteilig wäre, dass ProRaris jedoch zuerst geeignetes Fachpersonal einstellen müsste, das Einträge für Orphanet vorvalidieren könnte. In der Kommunikation mit den Spitälern sei es gemäss Vertretenden von ProRaris aber eher ein Nachteil, nicht selbst als Spital auftreten zu können. Ein Spital habe von sich aus eine gewisse Glaubwürdigkeit, was ProRaris nicht automatisch aufbringen könne.

**Tabelle 12: Beurteilungsraster für die Variante C aus Sicht der Ergonomen**

Kriterien in Bezug auf Orphanet	Veränderung zum Status quo
Datenqualität und Vollständigkeit	[+] Datenqualität und Vollständigkeit werden stark erhöht, da die intrinsisch motivierten Stakeholder (Patientenorganisationen/Patienten) miteinbezogen werden.
Benutzerfreundlichkeit und Verständlichkeit für Patienten und Angehörige	[+] Die Benutzerfreundlichkeit wird analog zu info-maladies-rares.ch auch für die Deutschschweiz erhöht. [+] Es gibt nur ein Angebot in der Schweiz, was so auch besser kommuniziert werden kann.
Einfachheit für medizinisches Fachpersonal zur Dateneingabe/Aktualisierung	[+] Medizinisches Fachpersonal wird von dem Informationszentrum in Genf kontaktiert und bei der Dateneingabe unterstützt. [-] ProRaris muss Personal einstellen, das Hilfestellung in den drei wichtigsten Landessprachen anbieten kann. [-] ProRaris muss Personal einstellen, das medizinische Qualifikationen für die Validierung der Einträge mitbringt. [-] Akzeptanz von ProRaris als Gesprächspartner bei medizinischen Fachpersonen ist gering verglichen mit der Akzeptanz von «Kollegen» eines anderen Spitals
Stärkung des Vertrauens seitens medizinischer Fachpersonen	[+] Die Informationszentren treten als neutrale Vereinigung auf und kommunizieren dies auch entsprechend. Das medizinische Fachpersonal muss seine vertraulichen Daten nicht mehr an ein (vermeintlich) konkurrierendes Institut senden.
Kosten	[-] Die Infrastruktur in Bern besteht noch nicht. [-] Das Portal müsste so erstellt werden, dass es mehrsprachig geführt werden kann. Es muss auch sichergestellt werden, dass muttersprachliche Personen die jeweiligen Übersetzungen zeitnah machen. [+] weniger Kosten für die Infrastruktur als bei Variante A  Die Kosten für den Betrieb bleiben voraussichtlich gleich zum Status quo.

Quelle: Beurteilung die Ergonomen

### Einschätzung der Machbarkeit der Optimierungsvarianten

Die Verbesserungsvorschläge und insbesondere die drei Varianten zur Schaffung von Informationszentren wurden ausgewählten Vertretern aus der Projektorganisation, namentlich Vertretern des BAG, der GDK und des Projekts «Kompetenzzentrum für seltene Krankheiten – universitäre Medizin Zürich», vorgestellt, um die Machbarkeit dieser Lösungen zu diskutieren. Es war ausdrücklich nicht das Ziel dieser Diskussion, bereits favorisierte Vorschläge zu nennen oder Entscheidungen zu treffen. Die beiden ersten Vertretenden konnten als Auftraggeber und potenzielle Finanzierungsträger die Machbarkeit aus ihrer Sicht beurteilen. Die Optimierungsvorschläge wurden von ihnen zur Kenntnis genommen und als valide Optionen anerkannt. Die Variante C mit Pro Raris als interkantonales Informationszentrum wurde in diesen Diskussionen angedacht.

In der Diskussion am Kinderspital mit drei Vertretenden des Projekts «Kompetenzzentrum für seltene Krankheiten – universitäre Medizin Zürich» wurden die Optimierungsvorschläge positiv aufgenommen.

Während des Valorisierungsworkshops mit Mitgliedern der Begleitgruppe der Evaluation Orphanet Schweiz wurde die Machbarkeit der Informationszentren vertieft diskutiert. Dabei wurde festgestellt, dass die drei Aufgaben nicht in einer Institution vereinbar sind. Die Informationsgewinnung und die Informationsbearbeitung für Orphanet sollen institutionell von der Information der Patienten getrennt werden. Dies führt uns zu den folgenden Verbesserungsvorschlägen für die Schaffung von regionalen Informationsgewinnungszentren und Informationsseiten für Patienten.

#### 4.7.1 Schaffung von regionalen Informationsgewinnungszentren

Informationsgewinnungszentren übernehmen alle Aufgaben, die dazu dienen, Orphanet mit neuen und aktualisierten Einträgen zu versorgen. Diese entsprechen den ersten zwei Aufgaben des ursprünglichen Vorschlags für Informationszentren:

1. Regionale Informationsgewinnungszentren bieten interessierten Personen (im speziellen den Patientenorganisationen) die Möglichkeit, Informationen zu Spezialisten, Orphan Drugs, Diagnostik, etc. zu melden. Patientenorganisationen und die bei ihnen organisierten Patientinnen

wissen, wer die medizinischen Fachpersonen für eine gegebene seltene Krankheit sind. Die Daten werden von den Informationszentren vorvalidiert. Die Validation beinhaltet die Kontaktaufnahme mit den genannten Fachärzten und Institutionen, um die Korrektheit der Angaben zu überprüfen und die eventuell ungenauen Daten zu ergänzen und zu korrigieren.

2. Die regionalen Informationsgewinnungszentren übernehmen die Aufgabe der Informationsvermittler, wie es momentan vom Projekt «Kompetenzzentrum für seltene Krankheiten – universitäre Medizin Zürich» umgesetzt ist. Sie unterstützen die medizinischen Fachpersonen bei der Dateneingabe.

Die Ergonomen empfehlen, die weiteren Standorte und den organisatorischen Aufbau dieser Informationsgewinnungszentren in der Arbeitsgruppe der Umsetzung des Nationalen Konzeptes Seltene Krankheiten in Absprache mit den gewählten Institutionen zu bestimmen. Die Finanzierung kann ebenfalls in dieser Arbeitsgruppe geregelt werden.

#### **4.7.2 Schaffung von vereinfachten Informationsseiten für Patienten**

Um für Patienten und Angehörige zielgruppengerechte Hilfe zu seltenen Krankheiten anzubieten, schlagen die Ergonomen vor, vereinfachte Informationsseiten für Patienten zu schaffen. Die Aufgaben dieser Informationsseiten entsprechen der 3. Aufgabe des ursprünglichen Vorschlags zu Informationszentren:

3. Die vereinfachten Informationsseiten für Patienten stellen patientengerechte Informationen zu seltenen Krankheiten bereit und bieten eine Hotline an. Sie können kompetent Rat geben, da sie einen guten Überblick über die Angebote in ihrer Region haben.

Die bestehende Informationsseite [info-maladies-rares.ch](http://info-maladies-rares.ch) kann dabei weiterhin die Rolle der Informationsseite für die Kantone Waadt und Genf übernehmen. Die Ergonomen empfehlen, aufgrund von Aussagen aus den Interviews und in den Diskussionen zur Machbarkeit der Vorschläge, dass ProRaris eine ähnliche Rolle für die Deutschschweiz, die italienische Schweiz und, falls noch Bedarf besteht, auch für die französische Schweiz einnimmt.

### **4.8 Auswirkungen der Reorganisation von Orphanet Schweiz aus Expertensicht**

#### **4.8.1 Verbesserte Informationsgewinnung in der Schweiz**

Die bestehenden Schweizer Projekte für patientenzentrierte Informationsseiten zu seltenen Krankheiten, namentlich [info-maladies-rares.ch](http://info-maladies-rares.ch) und die des Projekts «Kompetenzzentrum für seltene Krankheiten – universitäre Medizin Zürich», würden in die Bestrebungen für eine bessere Vollständigkeit und Datenqualität bezüglich Daten in Orphanet eingespannt. Der Miteinbezug von Patientenorganisationen und Patientinnen in die Datenbeschaffung unterstützt dies zusätzlich. Alle Stakeholder werden miteinbezogen und können über die Informationsgewinnungszentren Daten austauschen.

#### **4.8.2 Breitere Abstützung von Orphanet Schweiz**

Die Ergonomen erwarten, dass die Schaffung von regionalen Informationsgewinnungszentren einen positiven Effekt auf die Zusammenarbeit hat, da Orphanet besser in der Schweiz abgestützt wird. Die Schaffung von regionalen Informationsgewinnungszentren hätte zudem den positiven Effekt, dass die Kompetenzen in den Landessprachen besser in Orphanet abgebildet wären. Medizinische Fachpersonen hätten einen Ansprechpartner in ihrer Muttersprache.

#### **4.8.3 Geregelter Strukturen und Zuständigkeiten**

Durch die Integration der Projekte [info-maladies-rares.ch](http://info-maladies-rares.ch) und «Kompetenzzentrum für seltene Krankheiten – universitäre Medizin Zürich» werden die bestehenden Schweizer Strukturen zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs gestärkt. Diese fokussieren sich entweder auf die Informationsvermittlung an Patienten und Angehörige oder die Informationsbeschaffung. Orphanet Schweiz stellt die Validierung und die Kommunikation mit dem Koordinationsteam Orphanet in Paris sicher. Die aufwändige und komplexe Arbeit mit den Tools von Orphanet kann in Genf erledigt werden.

Das Informationsportal Orphanet und seine Rolle in der Schweiz ist im Zusammenhang mit dem nationalen Konzept für seltene Krankheiten (16) mit zu berücksichtigen. Dieses wurde im Umsetzungsplan (17) mit den notwendigen Massnahmen und Zuständigkeiten ergänzt.

Die Schaffung von regionalen Informationsgewinnungszentren und vereinfachten Informationsseiten für Patienten sind mit den Zielen der Projekte im Umsetzungsplan seltene Krankheiten vereinbar. Dabei können, durch zusätzliche Finanzierung, die folgenden Massnahmen aus dem Massnahmenplan umgesetzt oder unterstützt werden.

### **Massnahme 3: Aufbau von Informationsplattformen für Gesundheitsfachleute, Patientinnen und Patienten sowie deren Angehörigen**

Diese Massnahme würde mit dem Portal Orphanet, den regionalen Informationsgewinnungszentren und den vereinfachten Informationsseiten für Patienten umgesetzt. Sowohl medizinische Fachpersonen wie auch die Patienten hätten vereinfachte Informationsangebote und zugleich einen Ansprechpartner. Das internationale Portal Orphanet bleibt bestehen und kann von Experten weiterhin direkt abgefragt werden.

### **Massnahme 18: Einbindung der Patientenorganisationen**

Der Miteinbezug der Patientenorganisationen bei den Informationsgewinnungszentren könnte diese Massnahme 18 unterstützen. Die Massnahme fokussiert auf Patientenregister und Forschungsprogrammen. Auch die Beschaffung dieser Informationen kann über die Informationsgewinnungszentren abgewickelt werden.

### **Massnahme 4: Zusammentragen und Verbreiten von Informationen**

Die Informationsgewinnungszentren können das Zusammentragen und Verbreiten von Informationen unterstützen. Sie sind Kompetenzzentren mit Kontakt zu allen Stakeholdern.

### **Massnahme 5: Information**

Die Informationsgewinnungszentren können die medizinischen Fachpersonen unterstützen. Die Zentren haben bereits Kontakt zu ihnen und können die Synergien nutzen: sie unterstützen die Fachpersonen mit Informationen, und gleichzeitig befähigen und motivieren sie die Fachpersonen, damit diese ihre Expertisen in Orphanet eintragen.

## **4.9 Einfluss der Neuorientierung von Orphanet Schweiz auf Orphanet international**

Die Schaffung von Informationsgewinnungszentren hätte voraussichtlich einen positiven Einfluss auf das internationale Projekt Orphanet. Orphanet Schweiz könnte mehr und qualitativ bessere Daten beisteuern und so den Nutzen für die Schweiz aber auch für andere Länder erhöhen. Die Kontaktstelle für Orphanet in Paris bleibt dasselbe Orphanet Schweiz Team wie bis anhin. Die gute Zusammenarbeit könnte weitergeführt werden.

## A) Literaturverzeichnis

1. Global Genes. RARE List [Internet]. Global Genes. 2012 [zitiert 16. September 2016]. Verfügbar unter: <http://globalgenes.org/rarelist/>
2. Info-maladies-rares [Internet]. 2016 [zitiert 12. September 2016]. Verfügbar unter: <http://www.info-maladies-rares.ch/>
3. Orphanet. Orphanet Standard Operating Procedures V2. 2015.
4. Davis FD. Perceived Usefulness, Perceived Ease of Use, and User Acceptance of Information Technology. MIS Q. 1989;13(3):319–339.
5. Orphanet. Über Orphanet [Internet]. 2016 [zitiert 2. September 2016]. Verfügbar unter: [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education\\_AboutOrphanet.php?lng=DE](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutOrphanet.php?lng=DE)
6. Paola Mori. Le Web au chevet des maladies rares. Pulsations. 2007;
7. European Union. 2014 Report on the State of the Art of the Rare Disease Activities in Switzerland. 2014.
8. Se-Atlas. se-atlas: Kartierung von Versorgungseinrichtungen und Patientenorganisationen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen [Internet]. 2016 [zitiert 19. September 2016]. Verfügbar unter: <https://www.se-atlas.de/>
9. Haase J, Storf H. se-atlas Versorgungsatlas Seltene Kartierung von Versorgungseinrichtungen für Menschen mit seltenen Erkrankungen. 2016 Mai 13.
10. GARD. Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD) – an NCATS Program | Providing information about rare or genetic diseases. [Internet]. [zitiert 19. September 2016]. Verfügbar unter: <https://rarediseases.info.nih.gov/>
11. Orphanet. OrphaNews : the newsletter of the Rare Disease Community [Internet]. 2016 [zitiert 31. August 2016]. Verfügbar unter: <http://www.orpha.net/actor/EuropaNews/2016/160615.html#60160>
12. NORD. National Organization for Rare Disorders [Internet]. 2016 [zitiert 31. August 2016]. Verfügbar unter: <http://rarediseases.org/>
13. Rath, Ana, Rodwell, Charlotte, Maiella, Sylvie. 2015 User Satisfaction Survey of the Orphanet Website. 2016.
14. Reichheld FF. The one number you need to grow. Harv Bus Rev. 2003;81(12):46–55.
15. OrphaData [Internet]. 2016 [zitiert 7. September 2016]. Verfügbar unter: <http://www.orphadata.org/cgi-bin/index.php>
16. Bundesamt für Gesundheit. Nationales Konzept Seltene Krankheiten. 2014.
17. Bundesamt für Gesundheit. Umsetzungsplanung Nationales Konzept Seltene Krankheiten. 2015.

## B) Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1: Technology Acceptance Model nach Davis (4) .....	15
Abbildung 2: Nutzergruppen des internationalen Portals Orphanet (Quelle: Zufriedenheitsumfrage von Orphanet, 2016).....	28
Abbildung 3: Screenshot einer Resultateseite von Orphanet nach dem Klicken auf ein Google-Resultat.	30
Abbildung 4: Häufigkeit der Nutzung von Orphanet abhängig von der Nutzerrolle (Quelle Online-Befragung durch Die Ergonomen) .....	32
Abbildung 5: Nutzung der jeweiligen Kategorien in Orphanet abhängig der Nutzerrolle. Mehrfachnennungen waren möglich. (Quelle: Online-Befragung durch Die Ergonomen) .....	32
Abbildung 6: Präferenz zur Nutzung der Seiten orphanet.ch und orpha.net in Abhängigkeit der Nutzerrolle (Quelle Online-Befragung durch Die Ergonomen) .....	33
Abbildung 7: Net Promoter Score abhängig von der Nutzerrolle mit Angabe des Mittelwertes und der Standardabweichung. Die Skala reicht von einer sehr unwahrscheinlichen (0) bis zu einer sehr wahrscheinlichen Weiterempfehlung (10). Der NPS-Score über alle Teilnehmenden ist 41, 80% würden Orphanet weiterempfehlen. (Quelle: Online-Befragung durch Die Ergonomen).....	34
Abbildung 8: Wahrgenommene Einfachheit der Benutzung mit Angabe des Mittelwertes und der Standardabweichung. Die Skala reicht von einer sehr negativen Bewertung (--) bis zu einer sehr positiven Bewertung (++). (Quelle: Online-Befragung durch Die Ergonomen) .....	35
Abbildung 9: Wahrgenommene Effizienz bei der Suche in Orphanet nach Nutzerrolle mit Angabe des Mittelwertes und der Standardabweichung. Die Skala reicht von einer sehr negativen Bewertung (--) bis zu einer sehr positiven Bewertung (++). (Quelle Online-Befragung durch Die Ergonomen) .....	36
Abbildung 10: Vollständigkeit der Daten für die Region des Nutzers (durch Suchsprache in Orphanet definiert) mit Angabe des Mittelwertes und der Standardabweichung. Die Skala reicht von einer sehr negativen Bewertung (--) bis zu einer sehr positiven Bewertung (++). (Quelle: Online-Befragung durch Die Ergonomen) .....	39
Abbildung 11: Wahrgenommene Nützlichkeit von Orphanet abhängig von der Nutzerrolle mit Angabe des Mittelwertes und der Standardabweichung. Die Skala reicht von einer sehr negativen Bewertung (--) bis zu einer sehr positiven Bewertung (++). (Quelle: Online-Befragung durch Die Ergonomen) .....	40
Abbildung 12: Informationsqualität von Orphanet mit Angabe des Mittelwertes und der Standardabweichung. Die Skala reicht von einer sehr negativen Bewertung (--) bis zu einer sehr positiven Bewertung (++). (Quelle: Online-Befragung durch Die Ergonomen) .....	43

## C) Tabellenverzeichnis

Tabelle 1: Stichprobe mit jeweiliger Nutzerrollenverteilung in Bezug zu Orphanet (Mehrfachauswahl möglich) .....	16
Tabelle 2: Bereinigte Tabelle der Nutzerrollenverteilung in Bezug zu Orphanet .....	17
Tabelle 3: Anzahl Neueinträge und Aktualisierungen durch Orphanet Schweiz im Jahr 2015 (abgeschlossen) und 2016 (provisorisch) .....	25
Tabelle 4: Lohnkosten von Orphanet Schweiz in einer Schätzung durch die Ergonomen .....	26
Tabelle 5: Geschätzte Personalkosten bei info-maladies-rares.ch .....	26
Tabelle 6: Einzelaussagen in der Online-Befragung in Bezug auf Einfachheit der Nutzung von orpha.net Legende: [+] = positive Kommentare, [-] = negative Kommentare, [!] = Verbesserungsvorschläge (Quelle: Online-Befragung durch Die Ergonomen).....	37
Tabelle 7: Einzelaussagen in der Online-Befragung in Bezug auf Einfachheit der Nutzung von orphanet.ch Legende: [+] = positive Kommentare, [-] = negative Kommentare, [!] = Verbesserungsvorschläge (Quelle: Online-Befragung durch Die Ergonomen) .....	37
Tabelle 8: Einzelaussagen in der Online-Befragung in Bezug auf Nützlichkeit von <b>orpha.net</b> Legende: [+] = positive Kommentare, [-] = negative Kommentare, [!] = Verbesserungsvorschläge .....	41
Tabelle 9: Einzelaussagen in der Online-Befragung in Bezug auf Nützlichkeit von <b>orphanet.ch</b> Legende: [+] = positive Kommentare, [-] = negative Kommentare, [!] = Verbesserungsvorschläge .....	42
Tabelle 10: Beurteilungsraster für die Variante A aus Sicht der Ergonomen .....	51
Tabelle 11: Beurteilungsraster für die Variante B aus Sicht der Ergonomen .....	52
Tabelle 12: Beurteilungsraster für die Variante C aus Sicht der Ergonomen .....	53

## D) Interviewleitfaden

### a) Einleitung

- Blaue Texte wie derjenige, den Sie gerade lesen, sind Kommentare für den Interviewer und werden nicht an die Gesprächspartner kommuniziert.
- Dieser Leitfaden wird als Stütze für das Interview verwendet und kann nach jeweils für weitere Interviews angepasst werden. Je nach Interviewpartner wird der Fokus auf Teilbereiche der Fragestellung gelenkt.
- Die Interviewpartner sehen diese Fragen nicht in schriftlicher Form.

Das Bundesamt für Gesundheit (BAG) und die Schweizerische Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und -direktoren (GDK) beauftragte Die Ergonomen Usability AG eine Evaluation von Orphanet Schweiz durchzuführen. Orphanet ist ein internationales Referenzportal zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs.

Das Ziel dieser Evaluation ist es,

- Informationen zur Organisation von Orphanet, inklusive orphanet.ch und orpha.net, in Erfahrung zu bringen
- Informationen bezüglich Aufwand, Betrieb, Inhalt und der Nutzung von Orphanet in Erfahrung zu bringen
- Optimierungspotenzial für Orphanet identifizieren und Vorschläge auszuarbeiten

Unsere Diskussion wird sich um diese 3 Hauptfragen drehen. Wenn ihnen aber etwas Zusätzliches für das Verständnis von Orphanet wichtig erscheint, können wir die Diskussion ausweiten.

Ihre Aussagen werden schriftlich aufgenommen und ohne Angabe Ihres Namens verwendet. Ihre Aussagen werden aber im Bericht Ihrer Institution/Ihrer Funktion zugeschrieben. Auch wenn wir Ihren Namen nicht nennen, kann der Zusammenhang zwischen Ihrer Funktion, Ihrer Institution und Ihren Aussagen eine Identifizierung zulassen. In diesem Fall können wir die Anonymität nicht garantieren.

Die Ergebnisse dieser Interviews fließen in einen Bericht. Die Auftraggeber (BAG und GDK) entscheiden über die Publikation der Resultate. Falls der Bericht publiziert wird, bekommen Sie eine Kopie dieser Resultate.

### b) Evaluationsfragen

#### i) Einstiegsfragen allgemein

- Falls möglich werden diese Fragen an alle Interviewpartner gestellt.
- Falls möglich soll bei Fragen zur Nutzung des Tools die Bedienung gerade gezeigt werden (Nutzung von orpha.net, etc.)
- Falls es schriftliche Unterlagen zur Nutzung gibt, wird gefragt, ob wir die entsprechenden Dokumente haben können
  - Beschreiben Sie uns Orphanet mit Ihren Worten. Welchen Zweck hat Orphanet und welchen Zweck haben die Portale orpha.net und orphanet.ch?

- Wie wurde Orphanet umgesetzt? Wie funktioniert Orphanet? (auch Fragen zur Geschichte von Orphanet)
- In der heutigen Nutzung, wie werden Informationen eingetragen, wie validiert, wie abgefragt?
- Wie läuft typischerweise eine Suche von Informationen in Orphanet ab? Können Sie uns ein Beispiel nennen?
- Wie läuft typischerweise eine Eintragung von Informationen in Orphanet ab? Können Sie uns ein Beispiel nennen?
- Wie schätzen Sie Ihren Aufwand für die verschiedenen Arbeitsschritte ein?
- Wie nützlich ist Orphanet?
- Wie einfach ist Orphanet in der Nutzung?
- Welche anderen Informationsquellen verwenden Sie für seltene Krankheiten?
- Was sollte man zuerst an Orphanet ändern?

### c) Detailliertere Fragen

→ Diese Fragen können verwendet werden, um detailliertere Informationen zu erhalten. Sie sollen aber die spätere Befragung mit dem Fragenbogen nicht ersetzen.

#### ii) Wie ist Orphanet aufgestellt, inklusive orphanet.ch und orpha.net?

Originale Fragen aus dem Pflichtenheft:

- Welches ist der Zweck von Orphanet und wer ist die Zielgruppe?
- Wie sind die Organisation, die Führung und die Verantwortlichkeiten von Orphanet aufgebaut?
- Wie ist die Schweiz in Orphanet eingegliedert?
- Welche Regelungen gibt es zwischen Europa und der Schweiz bezüglich der Organisation von Orphanet (inkl. Webseiten orphanet.ch und orpha.net)?
- Wie werden diese Regelungen beurteilt?

Effektive, offene Vertiefungsfragen:

- Wie unterstützt Orphanet Ihre Arbeit?
- Wie ist Orphanet Ihrer Meinung nach aufgebaut?
- Wie verstehen Sie den Unterschied zwischen orphanet.ch und orpha.net?
- Können Sie mir die Letzte Nutzung von Orphanet nennen (keine Patientendaten nennen)
- Welche anderen Portale/Informationen verwenden Sie, um sich über seltene Krankheiten zu informieren/neue Informationen einzugeben
- Wann brauchen Sie welches Informationsportal/Informationsquelle?

#### iii) Wie wird Orphanet in Bezug auf Investitionen, Betrieb, Inhalt, und der Nutzung beurteilt?

Fragen bezüglich Aufwand und Betrieb

Originale Fragen aus dem Pflichtenheft:

- Wer gibt den Auftrag für Orphanet Schweiz und wer finanziert es?
- Welches sind die erbrachten Dienstleistungen?
- Welcher Arbeitsaufwand ergibt sich aus Orphanet in der Schweiz. Wie viel Zeit ist nötig, um welchen Typ und welche Menge von Informationen einzupflegen?
- Wie gut funktioniert Orphanet Schweiz?

Effektive, offene Vertiefungsfragen:

- Wie gehen Sie bei der Nutzung von Orphanet vor?
- Was interessiert Sie an Orphanet im Speziellen?
- Wie schätzen Sie den Aufwand für die Informationssuche ein?
- Wie schätzen Sie den Aufwand für die Informationseingabe ein?
- Was passiert Ihrer Meinung nach im Hintergrund bei Orphanet? Wie werden die Daten verarbeitet?

## Fragen bezüglich Inhalt

Originale Fragen aus dem Pflichtenheft:

- Wie ist die Informationsqualität, die Orphanet für die Schweiz zur Verfügung stellt?
- Welche Unterschiede im Inhalt zeigen sich zwischen orphanet.ch und orpha.net?
- Welchen Zusatznutzen bietet Orphanet Schweiz?
- Sind die Informationen zwischen orphanet.ch und orpha.net verbunden?
- Gibt es fehlende Information auf orphanet.ch? Enthält es relevante regionale und kantonale Informationen?
- Ermöglicht es Orphanet, alle relevanten Informationen für die Schweiz aufzurufen?

Effektive, offene Vertiefungsfragen:

- Können Sie uns ein Beispiel geben, wo Orphanet besonders nützlich war?
- Können Sie uns ein Beispiel geben, wo Orphanet Ihre Erwartung nicht erfüllt hat?
- Gibt es andere Quellen, die sie zusätzlich zu Orphanet verwenden? Wie sind diese im Vergleich zu Orphanet?
- Finden Sie die Informationen, welche für Ihre Region wichtig sind?

## Fragen bezüglich Nutzung:

Originale Fragen aus dem Pflichtenheft:

- Wer sind die tatsächlichen Nutzer von Orphanet in der Schweiz?
- Richtet sich Orphanet an die gesamte definierte Zielgruppe in der Schweiz?
- Welches sind die Erwartungen der verschiedenen Nutzer von Orphanet in der Schweiz?
- Können die Daten von Orphanet exportiert und wiederverwendet werden (z.B. von Studenten und anderen Organisationen)?
- Sind orphanet.ch und orpha.net vom Design her ansprechend?
- Sind die 3 wichtigsten Landessprachen der Schweiz in orphanet.ch vertreten? Ist orphanet.ch ein nationales Internet-Portal?
- Gibt es andere Organisationen oder Portale für seltene Krankheiten in der Schweiz? Falls ja, gibt es eine Zusammenarbeit mit Orphanet? Werden Informationen ausgetauscht? Wie unterscheiden sich diese Organisationen oder Portale von Orphanet?

Effektive, offene Vertiefungsfragen:

- Sind Sie der typische Nutzer von Orphanet? Wer sind ihrer Meinung nach die Personen, welche Orphanet am meisten nutzen?
- Warum nutzen Sie Orphanet nicht häufiger/(so häufig)?
- Wie empfinden Sie orphanet.ch von der Darstellung her? (Interviewpartner soll Webseite orphanet.ch öffnen)
- Wie ist ihre Sprachregion berücksichtigt?
- Welche Organisationen oder Portale berücksichtigen Sie sonst noch bei der Informationssuche/Eingabe zu seltenen Krankheiten?

## **iv) Was ist das Optimierungspotenzial von Orphanet?**

Originale Fragen aus dem Pflichtenheft:

- Welche konkreten und umsetzbaren Verbesserungen betreffend Organisation, Aufwand, Konzeption, Betrieb, Inhalt und Nutzung kann man aus Zielgruppensicht (Personen/Organisationen aus der Schweiz) für Orphanet vorschlagen?
- Wie kann der Kontext eine Reorganisation oder eine Neuorientierung von Orphanet Schweiz beeinflussen?
- Wie kann eine Neuorganisation und eine Neuorientierung von Orphanet Schweiz Orphanet beeinflussen?

Effektive, offene Vertiefungsfragen:

- Was würden Sie zuerst an Orphanet verbessern?
- ... in Bezug auf die Webseite?
- ... in Bezug auf die Organisation?
- Was wäre das Ziel dieser Änderung?

#### **d) Abschlussfragen**

Haben Sie weitere Anmerkungen/Vorschläge zu Orphanet?

Kennen Sie Leute, die interessiert sind, an der Befragung zu Orphanet teilzunehmen?

## E) Umfrage

Vorerst einige Angaben zur Lesbarkeit der folgenden Umfrage

Kommentare, die in eckige Klammern gesetzt sind und in Englisch geschrieben sind, sind Kommentare oder Verweisangaben, welche den Fluss innerhalb des Fragebogens dokumentieren. Diese wurden dem Umfrageteilnehmer nicht angezeigt.

Englische Titel wie „External variables“ sind für das Verständnis der Methode gedacht und werden dem Nutzer so nicht angezeigt.

### a) E-Mail Text

Sehr geehrte Frau / Sehr geehrter Herr

Das Bundesamt für Gesundheit (BAG) und die Schweizerische Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und -direktoren (GDK) beauftragte Die Ergonomen Usability AG eine Evaluation von Orphanet Schweiz durchzuführen. Orphanet ist ein internationales Referenzportal zu seltenen Krankheiten und Arzneimittel für seltene Krankheiten (Orphan Drugs).

In der Evaluation sollen verschiedene Nutzersichtweisen abgebildet werden. Anhand einer Befragung möchte Die Ergonomen Usability AG die Meinungen von Personen erfahren, die mit seltenen Krankheiten zu tun haben und das Portal Orphanet bereits nutzen oder potenzielle Nutzende sein könnten. Mit Ihrer Teilnahme an der Befragung leisten Sie einen zentralen Beitrag für die Evaluation, wie Sie auch dem Einladungsbrief von Herrn Dr. Spycher (Vizedirektor BAG) und Herrn Jordi (Zentralsekretär GDK) unter folgendem Link entnehmen können.

Wir bitten Sie an der Umfrage unter dem folgendem Link <http://fluidsurveys.com/xyz> teilzunehmen und bis zum 18.7.2016 den Fragebogen auszufüllen. Das Ausfüllen des Fragebogens dauert ungefähr 20 Minuten. Die von Ihnen angegebenen Informationen werden in anonymisierter Form weiterverwendet.

Bitte beachten Sie, dass der Fragebogen mit dem obenstehenden Link nur einmal ausgefüllt werden kann. Es besteht jedoch die Möglichkeit weitere Personen an die Befragung einzuladen. Bitte schreiben Sie uns eine E-Mail, falls Sie dies wünschen.

Für allfällige Fragen an das BAG oder die GDK steht Ihnen die Projektleiterin der Evaluation im BAG, Tamara Bonassi gerne zur Verfügung: [tamara.bonassi@bag.admin.ch](mailto:tamara.bonassi@bag.admin.ch).

Besten Dank, für Ihre Mitarbeit!

Freundliche Grüsse

Rolf Wipfli

-----  
**Die Ergonomen Usability AG**

Dr. Rolf Wipfli

Usability Consultant

Steinstrasse 35

8003 Zürich

Telefon +41 44 849 29 29

<http://www.ergonomen.ch/>

---

Madame /, Monsieur,

L'Office fédéral de la santé publique (OFSP) et la conférence suisse des directrices et directeurs cantonaux de la santé (CDS) ont chargé Die Ergonomen Usability AG de procéder à une évaluation d'Orphanet Suisse. Orphanet est un portail de référence international des maladies rares et des médicaments orphelins.

Avec cette évaluation nous cherchons à comprendre les différents points de vue des utilisateurs et des utilisatrices. Die Ergonomen Usability AG récolte avec un sondage des informations auprès des personnes qui sont impliquées dans la thématique des maladies rares et qui ont déjà utilisé Orphanet ou qui sont des utilisateurs/utilisatrices potentiels/potentielles. Avec votre participation vous contribuez de manière importante à cette évaluation ce qui est également l'avis de Dr Spycher (Vice directeur OFSP) et M. Jordi (Secrétaire central de CDS) exprimé dans l'invitation au sondage que vous trouvez dans le document suivant :

[http://ergonomen.ch/surveys/orphanet/160628\\_ergonomen\\_orphanet\\_invitation\\_bag\\_gdk\\_fr.pdf](http://ergonomen.ch/surveys/orphanet/160628_ergonomen_orphanet_invitation_bag_gdk_fr.pdf).

Nous vous prions de participer au sondage en suivant ce lien : <http://fluidsurvey.com/xyz> et de remplir le formulaire jusqu'au 18/7/2016. La participation au sondage dure env. 20 minutes. Les informations que vous nous donnez sont traitées de manière anonyme.

Notez que le questionnaire dont vous trouvez le lien ci-dessus peut être rempli seulement une fois. Pourtant, il y a la possibilité d'inviter d'autres personnes au sondage. Écrivez-nous un email si cela vous intéresse.

Si vous avez des questions à l'OFSP ou à la CDS, Mme Tamara Bonassi, la chargée de projet d'évaluation à l'OFSP est disponible pour vous répondre : [tamara.bonassi@bag.admin.ch](mailto:tamara.bonassi@bag.admin.ch).

Merci beaucoup de votre participation

Avec nos meilleures salutations

Rolf Wipfli

---

**Die Ergonomen Usability AG**

Dr. Rolf Wipfli

Usability Consultant

Steinstrasse 35

8003 Zürich

Telefon +41 44 849 29 29

<http://www.ergonomen.ch/>

---

## b) Einleitende Fragen

Einleitung

Besten Dank für Ihre Bereitschaft an der Befragung zu Orphanet teilzunehmen.

In der Befragung gibt es Fragen mit vorgegebenen Antwortkategorien wie auch Fragen, die offen formuliert sind und bei denen Sie die Möglichkeit haben, eigenen Text zu schreiben. Die Befragung ist modulartig aufgebaut. Je nachdem, welcher Rolle Sie sich in der Befragung im Zusammenhang mit seltenen Krankheiten oder Orphan Drugs (Arzneimittel für seltene Krankheiten) zuordnen, werden andere Fragen gestellt. Sie können auch an der Befragung teilnehmen, wenn Sie das Portal Orphanet aktuell nicht kennen oder auch nicht nutzen.

Bitte beachten Sie, dass für die Evaluation das internationale Portal [www.orpha.net](http://www.orpha.net) mit Informationen zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs relevant ist, sofern die Inhalte die Schweiz betreffen, wie auch die Seite [www.orphanet.ch](http://www.orphanet.ch) mit zusätzlichen Informationen für die Schweiz.

Rufen Sie die nächste Seite auf, um mit der Befragung zu starten.

Introduction

Merci beaucoup pour votre participation à ce sondage sur Orphanet.

Dans ce sondage, il y a des questions avec des réponses prédéfinies et des questions ouvertes où vous avez l'occasion de répondre en écrivant un texte. Le questionnaire est conçu de manière modulaire. En fonction de quel rôle en relation avec les maladies rares ou les médicaments orphelins vous choisissez dans le questionnaire, des questions différentes vous sont attribuées. Vous pouvez également participer au sondage si vous ne connaissez pas ou si vous n'utilisez actuellement pas Orphanet.

Notez que pour cette évaluation, seules les informations du portail international [www.orpha.net](http://www.orpha.net) qui concernent la Suisse sont pertinentes ou bien les informations supplémentaires du site [www.orphanet.ch](http://www.orphanet.ch) pour la Suisse.

Accédez à la page suivante pour commencer avec le sondage.

### **Welche Rollen im Zusammenhang mit seltenen Krankheiten oder Orphan Drugs treffen auf Sie zu?**

Quel rôle avez-vous en relation avec les maladies rares ou avec les médicaments orphelins?

- Patient(in) mit seltener Krankheit
  - Angehörige(r) eines/einer Patienten(in) mit einer seltenen Krankheit
  - Mitarbeiter(in) einer Verwaltung, Bund oder Kantone
  - Mitarbeiter(in) Gesundheitswesen (Arzt/Ärztin, Pflegepersonal)
  - Forscher(in) im medizinischen, biotechnischen, pharmazeutischen Bereich
  - Mitarbeiter(in), welche Inhalte für Orphanet schreibt oder validiert
  - Mitarbeiter(in) einer Patientenorganisation für seltene Krankheiten
  - Mitarbeiter(in) eines medizinischen/pharmazeutischen Fachverbandes
  - andere: bitte angeben
- 
- patient(e) avec une maladie rare

- proche d'un(e) patient(e) avec une maladie rare
- collaborateur/collaboratrice d'une administration fédérale ou cantonale
- collaborateur/collaboratrice secteur médical (médecin, personnel de soin)
- chercheur/chercheuse dans le domaine médical, biotechnologique ou pharmaceutique
- collaborateur/collaboratrice qui écrit ou valide de contenu pour Orphanet
- collaborateur/collaboratrice d'une organisation de patients pour les maladies rares
- collaborateur/collaboratrice d'une association professionnelle médicale ou pharmaceutique
- autre: indiquez s.v.p.:

### **Welches ist Ihre Muttersprache?**

Quelle est votre langue maternelle?

- Deutsch
- Französisch
- Italienisch
- Räteromanisch
- Englisch
- andere: bitte angeben

- allemand
- français
- italien
- romanche
- anglais
- autre: indiquez s.v.p.

### **c) Actual system use**

**Nutzung von Orphanet: Haben Sie Orphanet, das internationale Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs, bereits verwendet?**

Utilisation d'Orphanet

Avez-vous déjà utilisé Orphanet, le portail international pour les maladies rares et médicaments orphelins?

- Ja
- Nein

- oui
- non

[If „no“ skip to d)]

**Wie häufig verwenden Sie das Portal Orphanet schätzungsweise?**

Avec quelle fréquence utilisez-vous le portail Orphanet?

- mehr als 1 Mal täglich
- mehr als 1 Mal wöchentlich
- mehr als 1 Mal monatlich
- 1 Mal pro Monat oder weniger
  
- plus qu'une fois par jour
- plus qu'une fois par semaine
- plus qu'une fois par mois
- une fois par mois ou moins fréquent

**Welche Rubriken von Orphanet haben Sie bis jetzt verwendet?**

Quelles rubriques avez-vous déjà utilisées dans Orphanet?

- Informationen zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs in der Schweiz (orphanet.ch)
- Seltene Krankheiten
- Orphan Drugs
- Expertenzentren und Netzwerke
- Diagnostik
- Forschung und klinische Studien
- Selbsthilfe
- Fachleute und Einrichtungen
- andere, bitte angeben:
  
- Informations sur les maladies rares et médicaments orphelins en Suisse (orphanet.ch)
- maladies rares
- médicaments orphelins
- Centres experts et filières / réseaux
- Tests diagnostiques
- Recherche et essais cliniques
- Associations
- Professionnels et institutions
- autre, indiquez s.v.p.:

**Brauchen Sie Orphanet, um:**

Utilisez-vous Orphanet pour :

- Informationen zu suchen?
- Informationen zu publizieren?
- Informationen zu validieren?
- anderer Grund: bitte angeben

(Mehrfachauswahl möglich)

- chercher des informations?
- publier des informations?
- valider des informations?
- autre raison, indiquez s.v.p.

(plusieurs choix possibles)

**Wenn Sie Informationen suchen, wo suchen Sie diese?**

Quand vous cherchez de l'information, où est-ce que vous en cherchez ?

- vorwiegend auf dem internationalen Portal orpha.net
- vorwiegend auf der Schweizer Seite orphanet.ch
- auf beiden Seiten gleichermassen

- surtout sur le portail international orpha.net
- surtout sur le site suisse orphanet.ch
- sur les deux sites au même titre

**In welcher Sprache suchen Sie in Orphanet hauptsächlich nach Informationen?**

Dans quelle langue cherchez-vous surtout les informations sur Orphanet?

- Deutsch
- Französisch
- Italienisch
- Englisch
- andere: bitte angeben

- allemand

français

italien

anglais

autre: indiquez s.v.p.

[Skip to f]]

## **d) Behavioral Intention to use**

### **Kenntnisse über Orphanet: Haben Sie bereits von Orphanet gehört?**

Familiarité avec Orphanet?: Avez-vous déjà entendu d'Orphanet?

Ja

Nein

oui

non

[if „no“ skip to e]]

### **Beabsichtigen Sie, Orphanet in Zukunft zu verwenden?**

Pensez-vous utiliser Orphanet dans le futur?

Ja

Nein

oui

non

## **e) Attitude toward using**

Erste Nutzung

Orphanet ist ein Portal in dem Sie Informationen rund um seltene Krankheiten und Orphan Drug finden.

Wir bitten Sie zwei kurze Aufgaben auszuführen, um Orphanet kennenzulernen.

1) Besuchen Sie [www.orphanet.ch](http://www.orphanet.ch) und suchen Sie nach Informationen zum nächsten wissenschaftlichen Anlass im Zusammenhang mit seltenen Krankheiten.

2) Besuchen Sie [www.orpha.net](http://www.orpha.net) und suchen Sie nach einer Ihnen bekannten seltenen Krankheit. Falls Ihnen keine seltene Krankheit bekannt ist, geben Sie „Marfan“ ein.

Nachdem Sie sich die zwei Seiten angesehen rufen Sie die nächste Seite im Fragebogen auf.

Première utilisation

Orphanet est un portail sur lequel vous trouvez de l'information tout au tour des maladies rares et médi-

caments orphelins.

Nous vous prions de faire deux tâches courtes pour connaître Orphanet :

1) Visitez [www.orphanet.ch](http://www.orphanet.ch) et cherchez de l'information sur le prochain événement sur les maladies rares.

2) Visitez [www.orpha.net](http://www.orpha.net) et cherchez une maladie rare qui vous êtes connue. Si vous ne connaissez pas de maladie rare, saisissez « Marfan ».

Après avoir consulté les deux sites, accédez à la page suivante.

Beabsichtigen Sie, Orphanet in Zukunft wieder zu verwenden?

Pensez-vous utiliser Orphanet de nouveau dans le futur?

[yes/no]

## f) Perceived Usefulness

**Nützlichkeit: Bitte beurteilen Sie folgende Aussage: „Orphanet ist nützlich für mich.“**

Utilité : Jugez cet énoncé s.v.p.: « Orphanet est utile pour moi. »

[1] trifft überhaupt nicht zu – [5] trifft voll und ganz zu

[1] pas du tout d'accord – [5] tout à fait d'accord

skip to ease of use.

**Aus welchen Gründen finden Sie das internationale Portal [orpha.net](http://orpha.net) nützlich? Bitte verwenden Sie Beispiele aus Ihrer Nutzung von [orpha.net](http://orpha.net). / Aus welchen Gründen finden Sie die Schweizer Informationsseite [orphanet.ch](http://orphanet.ch) nützlich? Bitte verwenden Sie Beispiele aus Ihrer Nutzung von [orphanet.ch](http://orphanet.ch).**

Pour quelles raisons trouvez-vous le portail international [orpha.net](http://orpha.net) utile? Prenez des exemples de votre usage d'[orpha.net](http://orpha.net). / Pour quelles raisons trouvez-vous le site d'information suisse [orphanet.ch](http://orphanet.ch) utile? Prenez des exemples de votre usage d'[orphanet.ch](http://orphanet.ch).

[hide question if score in response to question Nützlichkeit: Bitte beurteilen Sie folgende Aussage: „Orphanet ist nützlich für mich.“ is equals 1 or null]

[free text]

**Aus welchen Gründen finden Sie das internationale Portal [orpha.net](http://orpha.net) nicht nützlich? Bitte verwenden Sie Beispiele aus Ihrer Nutzung von [orpha.net](http://orpha.net). / Aus welchen Gründen finden Sie die Schweizer Informationsseite [orphanet.ch](http://orphanet.ch) nicht nützlich? Bitte verwenden Sie Beispiele aus Ihrer Nutzung von [orphanet.ch](http://orphanet.ch).**

Pour quelles raisons vous ne trouvez le portail international [orpha.net](http://orpha.net) **pas** utile? Prenez des exemples de votre usage d'[orpha.net](http://orpha.net).

Pour quelles raisons vous ne trouvez le site d'information suisse [orphanet.ch](http://orphanet.ch) **pas** utile? Prenez des exemples de votre usage d'[orphanet.ch](http://orphanet.ch).

[hide question if score in question «Bitte beurteilen Sie folgende Aussage: „Orphanet ist nützlich für mich.» equals 5 or null]

[free text]

**Was müsste verbessert werden, damit das internationale Portal orpha.net nützlicher wird? Bitte verwenden Sie Beispiele aus Ihrer Nutzung von orpha.net und orpha.net. / Was müsste verbessert werden, damit die Schweizer Seite orphanet.ch nützlicher wird? Bitte verwenden Sie Beispiele aus Ihrer Nutzung von orpha.net und orphanet.ch.**

Qu'est-ce qui devrait être amélioré pour rendre le portail international orpha.net plus utile? Prenez des exemples de votre usage d'orpha.net.

Qu'est-ce qui devrait être amélioré pour rendre le site suisse orphanet.ch plus utile? Prenez des exemples de votre usage d'orphanet.ch.

[free text]

### **g) Perceived Ease of use**

**Einfachheit der Nutzung: Beurteilen Sie folgende Aussage: „Orphanet ist einfach zu bedienen.“**

Facilité d'utilisation : Jugez cet énoncé s.v.p.: « Orphanet est facile à utiliser. »

[1] trifft überhaupt nicht zu – [5] trifft voll und ganz zu

[1] pas du tout d'accord – [5] tout à fait d'accord

**Bitte beurteilen Sie folgende Aussage:  
„Die Eingabe von Informationen in Orphanet ist zeitaufwändig“.**

Jugez cet énoncé s.v.p.: « La saisie des données dans Orphanet prend beaucoup de temps. »

[1] trifft überhaupt nicht zu – [5] trifft voll und ganz zu

[1] pas du tout d'accord – [5] tout à fait d'accord

[hide question if response to question «Brauchen Sie Orphanet, um» does not contain answer «data entry»]

[hide if user never used orphanet before]

**Wieviel Zeit müssen Sie schätzungsweise für die Eingabe einer neuen Information in Orphanet aufwenden? Bitte beurteilen Sie nur Ihre eigene Arbeitszeit. Falls Sie differenzieren möchten, nennen Sie Beispiele.**

Combien de temps est-ce que vous utilisez approximativement pour saisir une nouvelle information dans Orphanet? Comptez seulement votre temps de travail. Si vous voulez différencier, faites des exemples.

[free text]

[hide question if response to question «Brauchen Sie Orphanet, um» does not contain answer “data entry”]

[hide if user never used orphanet before]

**Wieviel Zeit müssen Sie schätzungsweise für die Aktualisierung einer bestehenden Information in Orphanet aufwenden? Bitte beurteilen Sie nur Ihre eigene Arbeitszeit. Falls Sie differenzieren möchten, nennen Sie Beispiele.**

Combien de temps est-ce que vous utilisez approximativement pour mettre à jour une information existante dans Orphanet? Comptez seulement votre temps de travail. Si vous voulez différencier, faites des exemples.

[free text]

[hide question if response to question «Brauchen Sie Orphanet, um» does not contain answer «data entry»]

[hide if user never used orphanet before]

**Was macht die Eingabe/Aktualisierung von Informationen in Orphanet zeitaufwändig?**

Qu'est-ce qui fait que la saisie/la mise à jour des informations demande de temps?

[free text]

[hide question if score given in question «Bitte beurteilen Sie folgende Aussage: „Die Eingabe von Informationen in Orphanet ist zeitaufwändig».equals 5]

[hide if user never used orphanet before]

**Bitte beurteilen Sie folgende Aussage:  
„Die Suche einer Information in Orphanet ist zeitaufwändig“.**

Jugez cet énoncé s.v.p.: « La recherche d'une information demande de temps. »

[1] trifft überhaupt nicht zu – [5] trifft voll und ganz zu

[1] pas du tout d'accord – [5] tout à fait d'accord

[hide question if response to question «Brauchen Sie Orphanet, um» does not contain answer « data search »]

[hide if user never used orphanet before]

**Wieviel Zeit müssen Sie schätzungsweise für die Suche einer Information in Orphanet aufwenden? Bitte beurteilen Sie nur Ihre eigene Arbeitszeit. Falls Sie differenzieren möchten, nennen Sie Beispiele.**

Combien de temps est-ce que vous utilisez approximativement pour la recherche d'une information dans Orphanet? Comptez seulement votre temps de travail. Si vous voulez différencier, faites des exemples.

[free text]

[hide question if response to question «Brauchen Sie Orphanet, um» does not contain "data search"]

[hide if user never used orphanet before]

**Was macht die Suche von Information in Orphanet zeitaufwändig?**

Qu'est-ce qui fait que la recherche des informations demande de temps?

[hide question if score in 0 equals 5]

[free text]

[hide question if response to question «Brauchen Sie Orphanet, um» does not contain "data search"]

[hide if user never used orphanet before]

**Bitte beurteilen Sie folgende Aussage: „Die Validierung von Informationen in Orphanet ist zeitaufwändig“.**

Jugez cet énoncé s.v.p.: « La validation des informations dans Orphanet prend beaucoup de temps »

[1] trifft überhaupt nicht zu – [5] trifft voll und ganz zu

[1] pas du tout d'accord – [5] tout à fait d'accord

[hide question if response to question «Brauchen Sie Orphanet, um» does not contain « data validation »]

[hide if user never used orphanet before]

**Wieviel Zeit müssen Sie schätzungsweise für die Validierung einer Information in Orphanet aufwenden? Bitte beurteilen Sie nur Ihre eigene Arbeitszeit. Falls Sie differenzieren möchten, nennen Sie Beispiele.**

Combien de temps est-ce que vous utilisez approximativement pour la validation d'une information dans Orphanet? Comptez seulement votre temps de travail. Si vous voulez différencier, faites des exemples.

[free text]

[hide question if response to question «Brauchen Sie Orphanet, um» does not contain «data validation»]

[hide if user never used orphanet before]

**Wieviele Validierungen tätigen Sie schätzungsweise pro Tag? Falls Sie differenzieren möchten, nennen Sie Beispiele.**

Combien de validations est-ce que vous faites approximativement par jour? Si vous voulez différencier, faites des exemples.

[hide if one time user]

[free text]

[hide if user never used orphanet before]

**Was macht die Validierung von Information in Orphanet zeitaufwändig?**

Qu'est-ce qui fait que la validation des informations dans Orphanet prend de temps ?

[hide question if score in «Die Validierung von Informationen in Orphanet ist zeitaufwändig» is lower equals 1]

[hide question if response to 0 does not contain "data entry"]

[free text]

[hide if user never used orphanet before]

**Was müsste allgemein verbessert werden, damit Orphanet weniger zeitaufwändig wird?**

En général, qu'est-ce qui devrait être amélioré pour que l'utilisation d'Orphanet prenne moins de temps ?

[free text]

[hide if user never used orphanet before]

**Beurteilen Sie folgende Aussage: „Das Internationale Informationsportal orpha.net ist ansprechend gestaltet“.**

Jugez cet énoncé s.v.p.: « Le portail d'information internationale orpha.net est convivial. »

[1] trifft überhaupt nicht zu – [5] trifft voll und ganz zu

[1] pas du tout d'accord – [5] tout à fait d'accord

**Beurteilen Sie folgende Aussage: Die Schweizer Informationsseite orphanet.ch ist ansprechend gestaltet.**

Jugez cet énoncé s.v.p.: « Le site d'information suisse orphanet.ch est convivial. »

[1] trifft überhaupt nicht zu – [5] trifft voll und ganz zu

[1] pas du tout d'accord – [5] tout à fait d'accord

## **h) External variables**

### **i) Peer group recommendation**

**Kontextfaktoren: Für wen, ausser Ihnen, ist Ihrer Meinung nach Orphanet vor allem gedacht?**

Contexte : À qui Orphanet est-il surtout destiné à part de vous?

[free text]

**Wieviel Leute kennen Sie schätzungsweise persönlich, die Orphanet verwenden?**

Combien de personnes connaissez-vous approximativement qui utilisent Orphanet?

[free text/number]

**Wie wahrscheinlich ist es, dass Sie Orphanet einem/einer Freund/in oder Kollegen/Kollegin weiterempfehlen werden?**

Quelle est la probabilité que vous recommandiez Orphanet à un(e) ami(e) ou un(e) collègue ?

[0 unwahrscheinlich .. 10 äusserst wahrscheinlich]

[0 improbable .. 10 très probable]

[= net promoter score]

### **v) Alternative information sources**

**Welche anderen Online-Quellen verwenden Sie, um sich über seltene Krankheiten oder Orphan Drugs zu informieren?**

Quelles autres ressources en ligne utilisez-vous pour vous informer sur les maladies rares et les médicaments orphelins?

[free text]

## vi) Output quality

**Beurteilen Sie folgende Aussage: „Orphanet hat eine Informationsqualität, die meinen Bedürfnissen gerecht wird “.**

Jugez cet énoncé s.v.p.: « Orphanet offre une qualité d'information qui répond à mes besoins. »

[1] trifft überhaupt nicht zu – [5] trifft voll und ganz zu

[1] pas du tout d'accord – [5] tout à fait d'accord

**Beurteilen Sie folgende Aussage: „Die Informationen in Orphanet sind vollständig“.**

Jugez cet énoncé s.v.p.: « Les informations dans Orphanet sont complètes. »

[1] trifft überhaupt nicht zu – [5] trifft voll und ganz zu

[1] pas du tout d'accord – [5] tout à fait d'accord

[hide if user never used orphanet before]

**Fehlen Informationen in Orphanet? Wenn ja, welche?**

Est-ce qu'il y a des informations qui manquent? Le cas échéant, quelles informations ?

[free text]

[hide if user never used orphanet before]

**Beurteilen Sie folgende Aussage: „Die Informationen zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs aus meiner Region sind vollständig in Orphanet vorhanden.“**

Jugez cet énoncé s.v.p.: « Les informations sur les maladies rares et médicaments orphelins de ma région dans Orphanet sont complètes. »

[1] trifft überhaupt nicht zu – [5] trifft voll und ganz zu

[1] pas du tout d'accord – [5] tout à fait d'accord

[hide if user never used orphanet before]

**Beurteilen Sie folgende Aussage: Die Informationen zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs sind in meiner bevorzugten Sprache vollständig in Orphanet vorhanden.**

Jugez cet énoncé s.v.p.: « Les informations sur les maladies rares et les médicaments orphelins dans ma langue préférée dans Orphanet sont complètes. »

[1] trifft überhaupt nicht zu – [5] trifft voll und ganz zu

[1] pas du tout d'accord – [5] tout à fait d'accord

[hide if user never used orphanet before]

## vii) Organisatorische Faktoren

### **Organisatorische Faktoren: Wie soll ein Portal für Seltene Krankheiten und Orphan Drugs aus Schweizer Sicht ausgestaltet sein?**

Facteurs organisationnels : Comment un portail sur les maladies rares et les médicaments doit-il être conçu du point de vue de la Suisse ?

[free text]

[hide if user is only patient or relative]

### **Das Portal Orphanet hat sich seit der Gründung 1997 in Frankreich immer weiter entwickelt und ist aktuell ein weltweites Netzwerk, dem die Schweiz seit 2001 auch angehört. Wie beurteilen Sie die heutige Struktur von Orphanet mit dem internationalen Referenzportal und der zusätzlichen Aufteilung in länderspezifische Seiten?**

Depuis sa création en 1997 en France, le portail Orphanet a été développé progressivement et est devenu un réseau international auquel la Suisse est adhérent depuis 2001.

Comment jugez-vous la répartition en un portail international et des pages spécifiques aux pays comme cela existe aujourd'hui?

[free text]

[hide if user is only patient or relative]

### **Was bringt aus Ihrer Sicht die Teilnahme der Schweiz am internationalen Portal Orphanet?**

Quel est le bénéfice de la participation de la Suisse au portail international Orphanet?

[free text]

[hide if user is only patient or relative]

### **Welchen Beitrag kann die Schweiz an das internationale Portal Orphanet leisten?**

Quelle contribution la Suisse peut-elle faire pour le portail international Orphanet?

[free text]

[hide if user is only patient or relative]

### **Haben Sie Vorschläge, wie man die Organisation von Orphanet aus Schweizer Sicht verbessern könnte?**

Est-ce que vous avez des suggestions pour améliorer l'organisation d'Orphanet du point de vue de la Suisse?

[free text]

[hide if user is only patient or relative]

### **Was könnte das Bundesamt für Gesundheit (BAG) dazu beitragen, die Organisation von Orphanet aus Schweizer Sicht zu verbessern ohne mehr finanzielle Mittel aufwerfen zu müssen?**

Qu'est-ce que l'Office fédéral de la santé publique (OFSP) pourrait contribuer pour améliorer l'organisation d'Orphanet du point de vue de la Suisse sans investir plus de moyen financier?

[free text]

[hide if user is only patient or relative]

**Was könnte die Schweizerische Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und -direktoren (GDK) dazu beitragen, die Organisation von Orphanet aus Schweizer Sicht zu verbessern ohne mehr finanzielle Mittel aufwerfen zu müssen?**

Qu'est-ce que la Conférence suisse des directrices et directeurs cantonaux de la santé (CDS) pourrait contribuer pour améliorer l'organisation d'Orphanet du point de vue de la Suisse sans investir plus de moyen financier ?

[free text]

[hide if user is only patient or relative]

**Was könnte Ihre Institution (falls nicht BAG oder GDK) dazu beitragen, die Organisation Orphanets aus Schweizer Sicht zu verbessern?**

Qu'est-ce que votre institution (si vous n'appartenez pas à l'OFSP ou à la CDS) pourrait contribuer pour améliorer l'organisation d'Orphanet du point de vue de la Suisse?

[free text]

[hide if user is only patient or relative]

## **i) Abschliessende Fragen**

Abschlussfrage: Möchten Sie uns zum Abschluss noch etwas mitteilen?

**Question finale :**

**Est-ce que vous voulez partager quelque chose avec nous qui n'était pas demandé?**

[free text]

Vielen Dank für Ihre Teilnahme.

Merci d'avoir participé à cette étude.

## F) Neueinträge und Aktualisierungen in Orphanet durch Orphanet Schweiz (2015 und 2016)

Erstellungsdatum	Klinische Studien	Diagnostische Tests	Expertenzentren	Netzwerke	Patientenorganisationen	Register und Biobanken	Forschungsprojekte	Akkreditierungen	Externes Qualitätsassessment	Fachleute	Öffentliche Daten	Allgemeines Total
<b>2015</b>												
<b>Trimester 1</b>												
Jan		77							113	8	1	199
Feb			10	1	3					3		17
Mär			10		5	1	2		48	32		98
<b>Trimester 2</b>												
Apr		7	2		2				20	6		37
Mai		32	1		1				25	6		65
Jun			1		2				11	9	1	24
<b>Trimester 3</b>												
Jul		10	2			1	1		19	5		38
Aug			3		2	1				5		11
Sep		4	2						4	2		12
<b>Trimester 4</b>												
Okt		8			1	1		4		2		16
Nov		1	3		1			16		11	1	33
Dez			1							1		2
<b>Total Aktualisierungen</b>												
2015	0	139	35	1	17	4	3	20	240	90	3	552
<b>Total Erstellung 2015</b>												
	0	55	14	0	3	3	2	0	45	46	3	126

Erstellungsdatum	Klinische Studien	Diagnostische Tests	Expertenzentren	Netzwerke	Patientenorganisationen	Register und Biobanken	Forschungsprojekte	Akkreditierungen	Externes Qualitätsassessment	Fachleute	Öffentliche Daten	Allgemeines Total
<b>2016</b>												
<b>Trimester 1</b>												
Jan	1	2			1					26		30
Feb			3				1			10		14
Mär	1		1							2		4
<b>Trimester 2</b>												
Apr			2	1	1					9		13
Mai			5					20		17		42
Jun			9					50		33		92
<b>Trimester 3</b>												
Jul			7		3		1	37		17		65
Aug	1	6	5		4	1		7	110	17		151
Sep			4		6				11	28	1	50
<b>Trimester 4</b>												
Okt		1	3		2				19	12	1	38
Total Aktualisierungen 2016	3	9	39	1	17	1	2	114	140	171	2	499
Total Erstellung 2016	1	6	20	0	5	0	2	0	67	90	2	99

Quelle: Orphanet Schweiz, Übersetzung durch Ergonomen